



LEADERSPROJECT
TEACHERS COLLEGE • COLUMBIA UNIVERSITY

PELATIHAN KEPADA PELATIH TENTANG TERAPI BICARA DAN PEMBERIAN MAKAN KEPADA PASIEN BIBIR SUMBING



Modul 5:

● Sindrom

- Sindrom Treacher Collins
- Sindrom Delesi 22q11.2
- Pierre Robin Sequence
- Sindrom Moebius

Ditulis oleh:

Catherine (Cate) J. Crowley, J.D., Ph.D., CCC-SLP

Miriam Baigorri, Ph. D., CCC-SLP

Chelsea Sommer M. S., CF-SLP

Dengan kontribusi oleh:

Casey Sheren, Sara Horne, Marcos Sastre, Grace Frutos, & Julie Smith



Genetika bibir sumbing (dengan atau tanpa bibir sumbing)

- Patogenesis genetik yang mendasar pada hakekatnya
- Sebagian besar kasus tidak diungkapkan
 - Tidak ada sindrom terkait atau cacat lahir lainnya

Genetika Bibir Sumbing Saja

- Sejumlah besar disebabkan oleh:
 - beberapa sindrom bawaan; atau
 - beberapa gangguan anomali bawaan

Sindrom Treacher Collins

- Memiliki tulang wajah yang kurang berkembang (terutama yang terkena dampak adalah tulang pipi).
- Memiliki bibir sumbing (mungkin)
- Memiliki bentuk rahang, dagu, dan tengkorak kecil yang tidak khas.
- Memiliki saluran napas hidung, mulut, dan tenggorokan yang kecil.
- Memiliki masalah mata, gigi, dan pendengaran yang potensial.
- Biasanya, tidak memiliki keterlambatan dalam kognisi atau bahasa.





LEADERSPROJECT
TEACHERS COLLEGE • COLUMBIA UNIVERSITY

Sindrom Treacher Collins



22q11.2 adalah Gangguan Genetik yang Umum

- Menurut 22q11.2 Internasional Foundation Inc., 22q11.2 terjadi satu di setiap 2.000-4.000 kelahiran
- Penyebab utama kedua adalah kelainan jantung bawaan
- Tidak ada perbedaan dalam hal jenis kelamin (pengaruh terhadap laki-laki dan perempuan berada pada tingkat dan keparahan yang sama)



Area yang Terkena 22q11.2

Kecenderungan yang Berubah-ubah pada Individu yang Terpengaruh

- Kelainan jantung
- Gangguan kognitif
- Gangguan bahasa
- Hilangnya fungsi kekebalan tubuh
- Gangguan pertumbuhan
- Kelainan perkembangan
- Kelainan psikiatri
- Kesulitan belajar



22q11.2 sebelumnya dikenal sebagai ...

- Sindrom DeGeorge
- Sindrom Velo-kardio-fasial
- Sindrom Shprintzen

Sekarang semua disebut sindrom delesi 22q11.2. Semua disebabkan oleh delesi kromosom yang sama.



Kesalahan Diagnosis tentang Orang Afrika dan Orang Lainnya dari Diaspora Afrika dengan 22q11.2

- Tidak ada perbedaan ras dalam hal jumlah keseluruhan penyakit pada suatu waktu tertentu di suatu wilayah (prevalensi)

TETAPI

- Telah terbukti bahwa telah terdapat suatu kesalahan diagnosis terhadap orang Afrika dan orang-orang dari diaspora Afrika karena fitur wajah serupa yang terkait dengan 22q11.2



Bagaimana 22q11.2 Didiagnosis?

- Didiagnosis dengan tes darah
- Tes FISH digunakan untuk mendiagnosis (menemukan delesi 22q11.2)
- Analisis *microarray*
 - Lebih sensitif. Mengidentifikasi delesi 22q dan duplikasi 22q



Disfungsi Velofaring dan 22q11.2

Hanya 5-10% dari mereka dengan 22q11.2 memiliki bibir sumbing yang terlihat yang membutuhkan tindakan bedah perbaikan

Mayoritas pasien dengan 22q11.2 memiliki cara berbicara hipernasal dengan:

- Sumbing submukosa; atau
- Lelangit yang tampak cukup baik, tetapi tidak berfungsi dengan baik untuk berbicara karena proporsi velofaring yang tidak seimbang, yaitu dinding faring posterior diatur kembali

Disfungsi Velofaring dan 22q11.2

Ketidakseimbangan palatofaringeal

- Lelangit (walaupun tampak khas) tidak dapat menyentuh dinding faring posterior
 - Hal ini sangat khas terjadi pada anak-anak dengan 22q11.2
- Struktur lelangit dan panjang lelangit normal, tetapi dinding faring posterior diatur lebih jauh ke belakang (faring dalam) pada pasien yang memiliki 22q11.2

Peran Terapi Bicara dan Bahasa di 22q11.2

- Sekitar 90-95% dari mereka dengan 22q11.2 memiliki cara bicara dan/atau keterlambatan Bahasa, seperti:
 - Mengalami gangguan artikulasi pada 75% pasien, dengan kemampuan cara bicara yang buruk;
 - Mengalami kesulitan dalam menghasilkan suara cara bicara;
 - Mengalami penundaan untuk mengucapkan kata-kata pertama, dengan 70% nonverbal pada usia 2 tahun;
 - Mengalami penundaan dalam keterampilan ekspresif;
 - Mengalami masalah dalam memahami sesuatu, tetapi umumnya lebih kuat daripada keterampilan ekspresif; dan/atau
 - Mengalami penundaan dalam keterampilan bahasa sosial.

Peran Terapi Bahasa Cara Bicara pada Penderita 22q11.2

- **Cara bicara hipernasal**, karena hilangnya fungsi lelangit
- **Gangguan suara**
 - Serak, Suara seperti hidung mampet, Volume rendah
- **Kelumpuhan pita suara dan/atau penyempitan batang tenggorokan**
- **Gangguan cara bicara motorik**
 - Disartria (kelemahan otot bicara)
 - Kelainan saraf tengkorak
 - Apraksia (hilangnya kemampuan melakukan koordinasi pergerakan anggota tubuh)

Pierre Robin Sequence

1. Bibir sumbing yang lebar dan berbentuk lonceng
2. Mikrognatia
 - Rahang atau tulang rahang (mandibula) yang kecil, juga dikenal sebagai retrognatia
3. Glosoptosis
 - Penempatan yang tidak tepat di belakang lidah (lidah biasanya ke bawah dan belakang)



Pierre Robin Sequence

- Penyebab
 - Tulang rahang (mandibula) yang kecil membuat lidah tetap tinggi pada rongga mulut
 - Posisi lidah ini mengganggu penutupan velum



Pierre Robin Sequence: Komplikasi Pernapasan

- Setelah bayi lahir, glosoptosis (lidah biasanya mengarah ke bawah dan belakang) dapat menghalangi jalan napas bagian atas
- Hal ini dapat menyebabkan gangguan pernapasan yang *parah*



Prevalensi Pierre Robin Sequence

- 1 dari 14.000 kelahiran hidup
 - 66% bibir sumbing berbentuk U klasik
 - 33% memiliki bentuk cacat lainnya
 - Sindrom Stickler 6 dari 10

Printzlau dan Andersen, 2007, *Cleft Palate Craniofacial*, J. 2004, 41 (1) 47-52. Penelitian dilakukan di Denmark. Tetapi mereka harus memiliki celah agar dimasukkan—jadi penelitian ini mungkin menganggap remeh permasalahan.



Sindrom Moebius

- Terutama memengaruhi saraf Abdusen ke-6 dan saraf Kranial Fasialis ke-7, tetapi saraf kranialis lainnya bisa terpengaruh
- Seringkali, penderita tidak dapat tersenyum, mengerutkan kening, atau mengedipkan mata
- Memiliki kesulitan untuk membuat gerakan mata lateral
- Umumnya memiliki kecerdasan dan kognisi yang normal
- Prevalensi diperkirakan 2-20 per 1 juta orang.



Sindrom Moebius

Penampilan Fisik

- Dagukecil (mikrognatia)
- Mulut kecil (mikrostomia)
- Bentuk/gerakan lidah pendek atau tidak sesuai
- Bibir sumbing
- Bisa memiliki lengkungan tinggi pada rongga mulut
- Gigi tidak ada
- Mungkin memiliki gangguan anggota gerak



Moebius Syndrome Foundation

Sindrom Moebius

Gangguan

- Masalah pernapasan
- Masalah cara bicara, pemberian makan, dan menelan
- Gangguan penglihatan
- Gangguan sensori integrasi
- Masalah tidur
- Kelemahan kekuatan tubuh bagian atas



Moebius Syndrome Foundation

Ucapan Terima Kasih kepada:

Catherine (Cate) Crowley, J.D., Ph.D., CCC-SLP

Miriam Baigorri, Ph.D., CCC-SLP

Chelsea Sommer, M.S., CF-SLP

Ucapan Terima Kasih kepada:

Graduate Research Associates and SLP master's students:

Marcos Sastre III, B.S.

Casey Sheren, B.A.

Sara Horne, B.S.

Graduate Research Assistants and SLP master's students:

Johanna Kreishbuch, B.S.

Julie Smith, B.S.

Pam Kotorac, B.S.

Dukungan dan Pendanaan oleh:

- The Wyncote Foundation
- Smile Train
- Teachers College, Columbia University
- The Crowley Family

Terima kasih khusus untuk keluarga dan anak-anak
dalam video ini

Kutip ini sebagai:

Crowley, C., Baigorri, M., & Sommer, C. (2016).
Cleft Palate Speech and Feeding Video Tutorials.

Tersedia di LEADERSproject.org



Attribution-NonCommercial-NoDerivs
CC BY-NC-ND

Semua Sumber Terapi Bicara Pasien Bibir Sumbing tersedia untuk diunduh secara GRATIS di LEADERSProject.org

Gambar Badut Perbedaan

Penilaian dan Kemampuan Merangsang Suara Bicara

Acevedo Spoke

Terapi Permainan Kata

Buku Terapi untuk Frasa dan Kalimat



Attribution-NonCommercial-NoDerivs
CC BY-NC-ND

LEADERSproject.org

Teachers College, Columbia University, 2016

Semua konten, kecuali dinyatakan lain, dilisensikan oleh Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivs

CCC BY-NC-ND

Untuk informasi lebih lanjut, silakan hubungi Dr. Catherine Crowley di crowley@exchange.tc.columbia.edu



Attribution-NonCommercial-NoDerivs
CC BY-NC-ND