

Laporan Serial Kasus**Disfagia fase oral dan faring pada anak sindrom Down****Susyana Tamin, Elvie Zulka, Iman Pradana Maryadi, Rahmanofa Yunizaf**Departemen Ilmu Kesehatan Telinga Hidung Tenggorok-Bedah Kepala Leher
Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia/Rumah Sakit Dr. Cipto Mangunkusumo
Jakarta**ABSTRAK**

LatarBelakang: Sindrom Down merupakan kelainan kromosom autosomal yang terjadi akibat trisomi seluruh atau sebagian dari kromosom 21, yang terjadi kurang lebih 1 dari 700 kelahiran hidup. Berbagai studi mendapatkan bahwa gangguan makan (*feeding difficulty*) dan disfagia merupakan masalah yang umum terjadi dan terkadang persisten pada anak sindrom Down. **Tujuan:** Memaparkan karakteristik kelainan disfagia fase oral dan fase faring yang dapat timbul pada anak dengan sindrom Down menggunakan instrument pemeriksaan *Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing* (FEES). **Laporan kasus:** Dilaporkan 8 pasien anak dengan sindrom Down yang didapatkan dari rekam medis pasien sejak Oktober 2016 hingga September 2017, yang dilakukan pemeriksaan FEES di Poli Endoskopi Bronkoesofagologi Departemen Telinga Hidung Tenggorok-Bedah Kepala Leher (THT-KL) Rumah Sakit Dr. Cipto Mangunkusumo. **Metode:** Pencarian literatur secara terstruktur dilakukan dengan menggunakan *Pubmed, ClinicalKey, Cochrane, dan Google scholar*, sesuai dengan pertanyaan klinis berupa bagaimana karakteristik disfagia pada pasien anak dengan sindrom Down melalui pemeriksaan FEES. Pemilihan artikel dilakukan berdasarkan kriteria inklusi dan eksklusi. Hasil didapatkan 1 artikel yang relevan. **Hasil:** Artikel yang didapat merupakan suatu studi retrospektif yang melaporkan gambaran deskriptif karakteristik disfagia pada anak dengan sindrom Down. **Kesimpulan:** Kelainan anatomis pada sindrom Down berperan pada terjadinya gangguan makan dan disfagia.

Kata Kunci: disfagia, disfagia pada anak, FEES, gangguan menelan, sindrom Down

ABSTRACT

Background: Down syndrome is an autosomal chromosomal disorder caused by entire or partial trisomy of chromosome 21, which occurs in approximately 1 out of 700 live births. Several studies had found that feeding difficulty and swallowing disorder (dysphagia) are common and persistent problems in children with Down syndrome. **Purpose:** to describe characteristics of abnormalities that can occur in children with Down syndrome using the *Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing* (FEES) examination. **Case report:** 8 Pediatric patients with Down syndrome, obtained from medical record of FEES examination in Endoscopic Bronchoesophagology Clinic of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery Department (ENT-HNS) Cipto Mangunkusumo Hospital, from October 2016 up to September 2017. **Method:** A structured literature search was performed using *Pubmed, ClinicalKey, Cochrane, and Google scholar*, according to clinical question of how the characteristics of dysphagia in pediatric patients with Down syndrome through FEES examination? The selection of articles is based on inclusion and exclusion criteria which resulted in 1 relevant paper. **Results:** The article obtained was a retrospective study reporting descriptive characteristics of dysphagia in children with Down syndrome. **Conclusion:** Anatomical abnormalities in children with Down syndrome play a role in eating disorders and dysphagia.

Keywords: dysphagia, pediatric dysphagia, FEES, swallowing disorders, Down syndrome

Alamat korespondensi: DR.dr. Elvie Zulka, Sp.THT-KL (K). Departemen Ilmu Kesehatan Telinga Hidung Tenggorok-Bedah Kepala dan Leher Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia/Rumah Sakit Dr. Cipto Mangunkusumo, Jakarta.

PENDAHULUAN

Gangguan makan dan menelan pada populasi anak meningkat terutama pada anak-anak dengan riwayat lahir prematur dan kondisi medis kronis. Pendekatan multidisiplin yang meliputi dokter Telinga Hidung Tenggorok (THT), dokter anak, ahli gizi, dokter rehabilitasi medik, dan lain sebagainya, dibutuhkan untuk menegakkan diagnosis dan mengidentifikasi kelainan makan dan menelan, serta menentukan tindakan yang sesuai untuk mendapatkan penatalaksanaan yang terbaik.¹

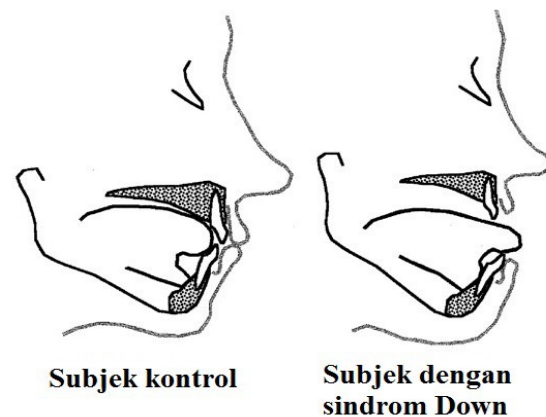
Sindrom Down merupakan kelainan kromosom autosomal yang terjadi akibat trisomi seluruh atau sebagian dari kromosom 21. Walaupun diagnosis sindrom Down bisa ditegakkan saat prenatal, insiden kelahiran anak dengan sindrom Down diprediksikan tetap statis, bahkan meningkat dalam beberapa dekade terakhir, diakibatkan oleh peningkatan kehamilan pada wanita dengan usia lebih tua khususnya di negara barat. Sindrom Down terjadi kurang lebih 1 dari 700 kelahiran hidup. Berbagai kelainan seperti gangguan neurologik, gastrointestinal, dan THT banyak ditemukan pada populasi ini. Keberadaan komorbiditas ini sering diasosiasikan dengan masalah menelan pada anak. Berkurangnya kemampuan sensorimotorik oral, gangguan pertumbuhan, hipotoni generalisata adalah kondisi yang berkontribusi terhadap masalah menelan pada anak, dan sering terjadi pada penderita sindrom Down.^{2,3}

Gangguan makan dan menelan pada anak sindrom Down berkaitan dengan kurang sempurnanya kemampuan menghisap dan penutupan bibir (*poor suck and lip closure*), gangguan koordinasi fase menelan yang menyebabkan tersedak dan batuk, kesulitan mengunyah, dan gangguan paru/pernapasan. Anak sindrom Down memiliki risiko komorbiditas yang tinggi akibat *silent aspiration* yang persisten. Dari berbagai studi didapatkan bahwa disfagia merupakan masalah yang umum terjadi dan terkadang

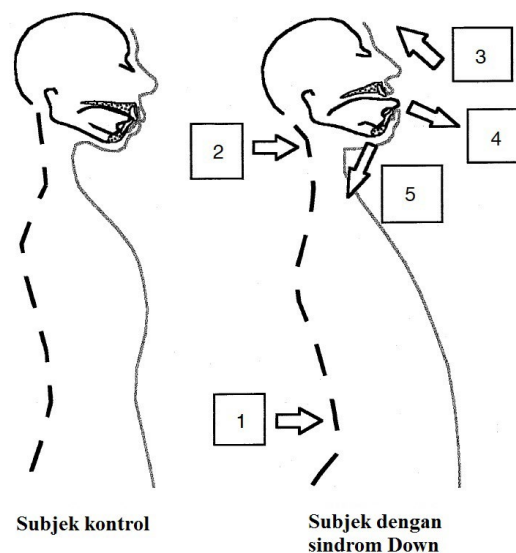
persisten pada anak sindrom Down.⁴

Disfagia adalah suatu kondisi ketidakmampuan memindahkan makanan dari mulut ke lambung secara aman. Sesuai dengan fisiologi dari proses menelan, maka gangguan yang terjadi pada setiap fase menelan dapat mengakibatkan disfagia.^{5,6}

Fase oral merupakan persiapan untuk memulai proses menelan. Saliva merupakan



Gambar 1. Posisi mandibula. Mandibula lebih rendah, posisi lidah lebih anterior gigi geligi, dan bibir tidak menutup. Gambar kiri merupakan kontrol sedangkan gambar kanan adalah subjek dengan sindrom Down.



Gambar 2. Kelemahan otot servikal. Efek kelemahan otot servikal dan sisi dorsal dan posisi dari struktur oral. 1) lordosis, 2) posisi menukik ke belakang, 3) posisi lidah menutup orofaring, 4) kompensasi lidah protrusi ke anterior, 5) posisi bibir tidak menutup atau terbuka.³

stimulus proses menelan. Apabila terdapat keluhan mulut kering (*xerostomia*) maka proses menelan akan lebih sukar. Hipertrofi adenoid dapat mengganggu koordinasi siklus *suck-swallow-breath* pada anak, sedangkan hipertrofi tonsil dapat menghambat pergerakan epiglotis dan berujung pada terjadinya peningkatan risiko aspirasi saat makan atau minum. Pada anak dengan *tongue tie*, adanya keterbatasan untuk menggerakkan lidah, dapat menyebabkan lidah tidak berprotrusi ke arah gusi, sehingga lidah akan berada di belakang dan memiliki kecenderungan untuk mendorong makanan keluar dari rongga mulut, bukannya membawa makanan ke arah faring. Pada fase faring dapat terjadi aspirasi cairan sebelum proses menelan karena gangguan motorik lidah, sehingga cairan akan masuk ke faring sebelum refleks menelan muncul (*preswallowing aspiration*), rasa tersedak (*choking*) oleh batuk (*coughing*) pada saat fase faring.⁵⁻¹⁰

Perbedaan mendasar pada anak dan dewasa adalah adanya refleks mecucu atau *sucking reflex* pada neonatus hingga usia tiga bulan. Bantalan pipi atau *suckling pads* membantu dalam proses mecucu, lidah protrusi disertai gerakan ritmik dan sinergis muskulus-muskulus perioral yaitu bibir, pipi, lidah, dan palatum yang akan menekan puting susu untuk mengeluarkan air susu. Pada tiga bulan pertama kehidupan, anak-anak masih belum dapat membedakan antara konsistensi padat dan cair, sehingga masih terdapat refleks primitif untuk kedua konsistensi tersebut. Keadaan tersebut menyebabkan fase faring pada anak berdurasi lebih lama dibandingkan dewasa. Walaupun begitu, umumnya pada anak normal tidak ditemukan aspirasi. Hal ini disebabkan oleh penutupan laring yang lebih efisien akibat kartilago laring yang lebih lunak dibandingkan dewasa.¹¹

Koordinasi antara isap, telan, dan napas, atau *suck-swallow-breath*, menyebabkan bayi dapat menyusu secara efisien dan menelan dengan cepat dengan interupsi minimal

pada jalan napas. Gangguan koordinasi dapat disebabkan oleh bayi lahir prematur atau pasien dengan *cerebral palsy* (CP), dan sumbatan jalan napas atas.^{12,13}

Pada anak dengan sindrom Down didapatkan beberapa variasi anatomi yang memengaruhi proses mastikasi dan menelan, yaitu 1) brakisefali; bagian oksipital relatif mendatar, 2) sepertiga tengah midfasial tidak berkembang, sehingga terdapat hipoplasia maksila dengan palatum yang tinggi dan sempit, 3) prognatisme, mandibula lebih menonjol ke arah anterior dibandingkan maksila, 4) makroglosia, 5) hipertrofi tonsil dan adenoid, dan 6) kelainan gigi geligi, kelainan struktur, jumlah, dan posisi gigi yang lebih protrusi, sehingga terjadi maloklusi.³

Kombinasi antara perkembangan maksila yang belum sempurna, letak mandibula yang lebih rendah, dan tidak ada *lipsealed* lidah yang melewati gigi mengakibatkan udara dapat masuk melalui mulut dalam kondisi istirahat, dapat dilihat pada gambar 1.

Otot-otot mastikasi dan fasialis hipotonik, terkadang disertai pergerakan yang terbatas dari sendi temporomandibular. Hipotonisitas muskuler pada regio leher juga menjadi faktor yang menghambat dalam proses menelan dikarenakan posisi leher menjadi lebih ekstensi saat keadaan istirahat. Sebanyak 15% populasi sindrom Down memiliki instabilitas *atlantoaxial*, dapat dilihat pada gambar 2.³

Instrumen penilaian saat ini yang tersedia mencakup *videofluoroscopic swallow studies* (VFSS), dan *fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing* (FEES) yang sering digunakan dalam menilai fungsi menelan pada anak. Di Rumah Sakit Dr. Cipto Mangunkusumo Jakarta instrumen penilaian yang rutin digunakan adalah FEES. Pemeriksaan FEES dapat menilai nasofaring, orofaring, hipofaring, supraglotis, dan pita suara, serta dapat memvisualisasikan transit bolus pada fase faring. Pemeriksaan ini dapat mengevaluasi disfagia fase faring, dan secara tidak langsung fase oral. Keterlambatan dalam

Tabel 1. Karakteristik pemeriksaan FEES

No	Nama	Jenis kelamin	Usia	HT	HA (%)	TT	PSL	R	P	A	Kelainan anatomis
1	AA	Lk	18 bl	-	-	+	-	-	-	-	-
2	MJ	Lk	3 bl	-	-	-	-	-	-	-	Palatum <i>high arched</i> , epiglottis <i>omega shaped</i> , aritenoid <i>floppy</i>
3	MA	Lk	1 th	-	-	+	+	-	-	-	Makroglosia, epiglottis kaku dan <i>omega shaped</i> , stenosis subglottis, aritenoid edema dan <i>floppy</i>
4	AF	Pr	2 th	-	-	-	-	+	+	+	Palatum <i>high arched</i>
5	A	Pr	2 th	-	75	+	-	-	-	-	Otot dilator faring kolaps, epiglottis <i>omega shaped</i>
6	AZ	Lk	4 bl	-	-	+	-	-	+	+	Epiglottis <i>omega shaped</i> , aritenoid <i>floppy</i> menutup jalan napas
7	AB	Lk	2 th	-	60	-	+	+	+	+	Aritenoid kolaps
8	JRK	Lk	5 th	-	-	-	-	-	-	-	-

Keterangan: HT=Hipertrofi tonsil; HA=Hipertrofi adenoid; TT=Tongue thrust; PSL=Pre swallowing leakage; R=Residu; P=Penetrasi; A=Aspirasi.

Tabel 2. Komorbiditas dan kesimpulan pemeriksian FEES

No	Nama	Jenis kelamin	Usia	Tanggal FEES	Faktor komorbiditas	Hasil pemeriksaan FEES
1	AA	Lk	18 bl	21/10/16	Pneumonia	<i>Feeding difficulty</i> fase oral.
2	MJ	Lk	3 bl	25/10/16	Laringomalasia, refluks laringofaring	Disfagia neurogenik fase oral dengan gangguan pada siklus isap-telan-napas.
3	MA	Lk	1 th	1/11/16	Laringomalasia, TB paru, GERD, stenosis subglottis	<i>Feeding difficulty</i> dengan adanya disfagia sensorik fase oral dan penolakan untuk menelan.
4	AF	Pr	2 th	8/11/16	<i>Atrial septal defect</i>	Disfagia neurogenik fase faring.
5	A	Pr	2 th	24/11/16	Pneumonia dan laringomalasia	<i>Feeding difficulty</i> .
6	AZ	Lk	4 bl	6/4/17	<i>Atrial septal defect</i> , riwayat pneumonia, laringomalasia	Disfagia neurogenik fase oral dan faring dengan <i>silent aspiration</i> .
7	AB	Lk	2 th	16/8/17	Laringomalasia	Disfagia neurogenik fase orofaring.
8	JRK	Lk	5 th	6/9/17	-	<i>Feeding difficulty</i> fase oral.

inisiasi menelan, penetrasi, aspirasi, dan/atau residu dapat terlihat lebih jelas dengan FEES dibandingkan dengan VFSS.¹²

LAPORAN KASUS

Data pasien didapat dari rekam medik pasien sejak Oktober 2016 hingga September

2017. Terdapat 8 kasus pasien sindrom Down yang memiliki masalah dengan makan dan menelan. Didapatkan jenis kelamin laki-laki sebanyak 6 pasien, sedangkan perempuan sebanyak 2 pasien dengan perbandingan laki-laki dan perempuan 3:1. Rentang usia pasien dari umur 18 bulan hingga lima tahun.

Keseluruhan pasien dengan sindrom Down telah dilakukan pemeriksaan FEES di Poli Endoskopi Bronkoesofagologi Departemen Telinga Hidung Tenggorok-Bedah Kepala dan Leher (THT-KL) Rumah Sakit Dr. Cipto Mangunkusumo, dan didapatkan 6 dari 8 kasus memiliki kelainan anatomis berupa palatum letak tinggi, makroglosia, dan mayoritas memiliki kelainan epiglotis berupa *omega shaped*, serta kolapsnya aritenoid. Terdapat 2 pasien dengan palatum letak tinggi, 4 pasien dengan epiglotis berbentuk *omega shaped*, dan 5 pasien dengan gambaran aritenoid yang kolaps yang merupakan tanda dari laringomalasia. Dua dari delapan pasien didapatkan hipertrofi adenoid lebih dari 50%, empat pasien didapatkan *tongue thrust*, dan tiga pasien didapatkan penetrasi dan aspirasi makanan ke dalam jalan napas (lihat tabel 1).

Riwayat pneumonia dan kelainan paru didapatkan 4 pasien, riwayat kelainan jantung *atrial septal defect* (ASD) didapatkan pada 2 pasien, dan riwayat *gastroesophageal reflux disease* (GERD) didapatkan pada 1 pasien.

Dari pemeriksaan fungsi menelan dengan FEES, semua pasien mengalami gangguan makan dan fungsi menelan, didapatkan sebanyak 4 pasien (50%) merupakan *feeding difficulties*, dan disfagia neurogenik sebanyak 4 pasien (50%) dengan 1 pasien dengan disfagia fase oral dan faring, 2 pasien dengan disfagia fase oral, dan 1 pasien dengan disfagia fase faring (lihat tabel 2).

RUMUSAN MASALAH

Bagaimana karakteristik disfagia pada pasien anak dengan sindrom Down melalui pemeriksaan FEES?

METODE

Pencarian literatur dilakukan melalui 4 mesin pencarian yaitu *Pubmed*, *ClinicalKey*, *Cochrane*, dan *Google Scholar* dengan

menggunakan kata kunci yaitu *Down syndrome*, *Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing*, dan *dysphagia* pada tanggal 13 Oktober 2017. Dengan memasukkan kata kunci tersebut, dan membatasi tahun publikasi kurang dari 5 tahun terakhir dalam bahasa Inggris didapatkan 41 artikel. Kriteria inklusi yang dipakai adalah studi dengan populasi anak sindrom Down berusia kurang dari 18 tahun yang menderita disfagia dengan desain studi kohort retrospektif, serta studi deskriptif. Sementara itu, kriteria eksklusi mencakup: 1) disfagia yang disebabkan karena kelainan lain selain sindrom Down, dan 2) disfagia pada orang dewasa. Berdasarkan penerapan kriteria inklusi dan eksklusi tersebut, artikel-artikel yang sudah didapatkan dilihat kesesuaian judul dan abstrak, serta ketersediaan *full text*. Hasil didapatkan 1 artikel yang relevan yaitu Jackson dkk⁴ dengan desain studi kohort retrospektif.

HASIL

Studi kohort retrospektif dilakukan oleh Jackson dkk⁴ melakukan penelitian terhadap 158 pasien anak sindrom Down. Pada penelitian ini didapatkan sebesar 56.3% (89/158 pasien) menderita disfagia fase faring dengan aspirasi dan penetrasi, dan 63.8% (88/138 pasien) menderita disfagia fase oral.

DISKUSI

Terdapat keterkaitan yang signifikan antara kelainan medis dan tumbuh kembang dengan risiko tinggi aspirasi pada anak sindrom Down. Secara anatomis, anak dengan sindrom Down memiliki insiden anomali jalan napas serta timbulnya kelainan, seperti laringomalasia, *laryngeal cleft*, stenosis subglotis, penyempitan trakea maupun bronkus, hipoplastik paru, dan penurunan fungsi alveoli di paru. Studi retrospektif oleh Hamilton dkk¹⁴ didapatkan dari 39 anak dengan sindrom Down yang dilakukan pemeriksaan

mikrolaringo-bronkoskopi sebanyak 51.5% menderita trakeobronkomalasia, 42.4% stenosis subglotis, 6% laringomalasia, *laryngeal cleft*, stenosis trakea, dan kompresi trakea, dan 3% paralisis pita suara. Anak dengan sindrom Down memiliki defek pada imunitas, sehingga memperberat efek aspirasi, dan meningkatkan risiko pneumonia. Kelainan struktur anatomis yang terjadi juga dapat menimbulkan abnormalitas dalam mastikasi dan menelan akibat abnormalitas kromosom, sehingga terjadi gangguan pada reflek hisap, menelan, mengunyah dan berbicara.^{3,4,15}

Dari berbagai studi mengenai gangguan makan pada penderita sindrom Down dapat berupa masalah dalam menyusui, baik berupa air susu ibu (ASI) maupun susu botol, keterlambatan kemampuan makan secara mandiri, kegagalan mengunyah dan menelan makanan berbagai konsistensi, dan penolakan makan konsistensi makanan tertentu. Kesulitan tersebut secara klinis diakibatkan oleh buruknya atau lambatnya perkembangan kemampuan dari refleksi menghisap, masalah dalam mengunyah, *drooling*, kecenderungan untuk membuka mulut dalam keadaan istirahat, protrusi lidah, keterlambatan dari tumbuhnya gigi-geligi, dan terdapatnya maloklusi. Didapatkan juga bahwa anak sindrom Down membutuhkan waktu lebih lama untuk perkembangan koordinasi motorik dalam proses makan. Kesulitan makan/*feeding difficulties* dapat timbul pada anak sindrom Down. Faktor yang memperberat di antaranya adalah hipotonik pada otot-otot mengunyah, malformasi atau gangguan jantung, prematuritas, dan dukungan kedua orang tua yang tidak maksimal.³

Aspek anatomis berupa masalah orofasial pada populasi sindrom Down sudah banyak dipaparkan, begitu pula kelainan pada jaringan lunak dimana dapat timbul fisura dan protrusi lidah yang pada keadaan istirahat berada lebih dekat ke arkus dentis, dan

menjauhi palatum (palatum letak tinggi). Lidah tampak makroglosia relatif akibat ukuran rongga mulut yang kecil disertai pembesaran tonsil dan adenoid. Anak dengan sindrom Down memiliki fenotip yang menjadi predisposisi untuk timbulnya *sleep disorder breathing*, dan *obstructive sleep apnea* (OSA) akibat hiperplasia tonsil-adenoid, hipoplasia midfasial dan mandibula, hipotonia, jalan napas yang menyempit, makroglosia, dan atresia koana.^{3,15}

Anak dengan sindrom Down memiliki prevalensi tinggi untuk terjadinya kelainan patologi khususnya di bidang THT sebagai konsekuensi dari malformasi kraniofasial dan hipotonia. Dasar dari tulang tengkorak, tulang frontal, dan sinus paranasal cenderung mengecil pada populasi ini. Pada umumnya dapat ditemukan dari malformasi kraniofasial pada anak dengan sindrom Down berupa hidung yang kecil, dorsum nasi rendah serta palatum letak tinggi, uvula bifida, hipertrofi tonsil-adenoid, rahang yang tidak berkembang, penutupan bibir yang tidak sempurna, dan pergerakan lidah yang lambat dan tidak akurat. Kelainan struktur tersebut terjadi karena abnormalitas dari kromosom. Pertumbuhan dari struktur dan fungsi oral terganggu, sehingga berujung pada terhambatnya fungsi dan perkembangan menghisap, menelan, mengunyah dan berbicara.^{3,16,17} Hal ini dapat terlihat dari kasus yang ditemukan sebanyak 2 pasien dengan palatum letak tinggi, 2 dari 8 pasien didapatkan hipertrofi adenoid sebesar lebih dari 50%.

Laringomalasia merupakan keadaan yang sering ditemukan pada anak dengan sindrom Down dimana 5 pasien memiliki keadaan tersebut, riwayat pneumonia dan kelainan paru didapatkan 4 pasien, riwayat kelainan jantung ASD didapatkan pada dua pasien, dan riwayat GERD didapatkan pada satu pasien. Temuan tersebut sesuai dengan studi yang dilakukan oleh Lazenby¹⁶ yang memaparkan bahwa komorbid yang umumnya ditemukan pada anak sindrom Down meliputi

anomali anatomi, kelainan jantung atau paru, serta GERD. Dari pemeriksaan FEES pada kasus ditemukan 4 pasien dengan epiglotis berbentuk *omega shaped*, dan 5 pasien dengan gambaran aritenoid yang kolaps. Laringomalasia merupakan penyebab utama stridor pada anak ditemukan hampir 70% kasus. Anak dengan laringomalasia dapat timbul stridor yang disebabkan kolapsnya regio supraglotik saat inspirasi. Laringomalasia dapat mengakibatkan distres pernapasan yang menyebabkan disorganisasi, dan buruknya koordinasi siklus *suck-swallow-breath*. Jika anak bernapas terlalu cepat, bolus makanan dapat masuk ke jalan napas, dan terjadi aspirasi. Laringomalasia dihubungkan dengan GERD dan *laryngopharyngeal reflux* (LPR) yang menyebabkan edema laring dan penurunan sensitivitas laring, sehingga terjadi residu dan penetrasi pada laring.¹

Hipotonia generalis, defisit sensorimotor oral, dan defisit kognitif berdampak negatif, dan memengaruhi fungsi menelan khususnya pada fase faring. Komorbiditas seperti komplikasi gastrointestinal dan anomali jantung berdampak buruk pada fungsi makan dan menelan. Hipertrofi adenoid dapat mengganggu koordinasi siklus *suck-swallow-breath* pada anak, sedangkan hipertrofi tonsil dapat menghambat pergerakan epiglotis, sehingga berujung terjadinya peningkatan risiko aspirasi saat makan atau minum. Obstruksi pada hidung dan nasofaring dapat memengaruhi pernapasan yang dapat memberikan dampak negatif pada koordinasi menelan pada fase oral dan faring yang berujung terjadinya disfagia, khususnya pada neonatus yang bernapas melalui hidung/*obligate nasal breathers*.^{1,2}

Hasil FEES menunjukkan, seluruh pasien mengalami gangguan makan dan fungsi menelan, didapatkan 4 dari 8 pasien yang mengalami *feeding difficulties*, dan 4 pasien lainnya berupa disfagia neurogenik, 1 dari 8 pasien disfagia pada fase oral dan faring, 2 dari 8 pasien disfagia fase oral,

dan 1 dari 8 pasien disfagia fase faring. Dari pemeriksaan juga ditemukan 4 dari 8 pasien didapatkan *tongue thrust*, dan 3 dari 8 pasien terjadi penetrasi dan aspirasi makanan ke jalan napas. Penelitian retrospektif Jackson dkk⁴ tahun 2016 pada anak sindrom Down didapatkan 88 dari 138 pasien disfagia fase oral memiliki gangguan oromotor, dan 28 dari 138 pasien memiliki gangguan dalam sensori oral. Anak sindrom Down yang mengalami disfungsi oromotor memiliki karakteristik: 1) kelemahan dalam menutup bibir (28.3%), 2) gangguan siklus menghisap (20.3%), 3) *tongue thrust* (13.7%), dan 4) gangguan mengunyah (13%). Dari studi tersebut juga didapatkan dari 158 anak sindrom Down, 89 anak (56.3 %) mengalami disfagia fase faring. Karakteristik kelainan faring berupa aspirasi, penetrasi pada laring, residu pada faring, keterlambatan inisiasi dalam menelan, dengan atau tanpa disfungsi pada sfingter esofagus atas. Aspirasi didapatkan pada 68.5% atau 61/89 pasien, sedangkan aspirasi tidak bergejala atau *silent aspiration* didapatkan sebesar 90.2 % atau 55/61 pasien dengan aspirasi.⁴ Dari studi tersebut juga didapatkan bahwa gejala yang terutama timbul pada populasi sindrom Down dengan disfagia fase faring adalah aspirasi dan penetrasi dalam hingga ke laring, aspirasi yang terjadi tidak disertai batuk ataupun gejala klinis lainnya. Penyebab disfagia fase faring berkaitan dengan disfungsi fungsi oromotor, komorbid kronis, dan anomali pada jalan napas atas. Menurut O'Neil dkk² tindakan operasi pada obstruksi jalan napas atas misalnya trakeostomi, supraglotoplasti, tonsiloadenoidektomi, dan uvulopalatofaringoplasti dapat memperbaiki fungsi menelan pada anak dengan defisit neurologis.^{2,16}

Dari penelitian yang dilakukan oleh Field dkk yang dikutip dari Lazenby¹⁶ pada tahun 2003 terhadap 349 anak-anak dengan atau tanpa gangguan intelektual pada sindrom Down, didapatkan anak-anak tersebut memiliki setidaknya salah satu gangguan makan seperti keterlambatan

perkembangan oromotor, penolakan untuk makan, gangguan menelan, dan selektifitas dalam memilih makanan. Lazenby¹⁶ juga menemukan prevalensi yang tinggi anak-anak dengan sindrom Down memiliki masalah oromotor, gangguan menelan, dan selektivitas dalam menelan tekstur tertentu dibandingkan dengan anak yang normal. Peneliti memaparkan bahwa anak dengan sindrom Down sebenarnya memiliki kemampuan untuk mengunyah tetapi memiliki reaksi penolakan terhadap konsistensi tertentu yang timbul akibat pengalaman yang tidak menyenangkan saat mengonsumsi makanan atau minuman tersebut karena adanya riwayat tersedak dan muntah. Beberapa studi yang ada menunjukkan kelainan anatomis lebih berperan sebagai penyebab gangguan makan dan menelan pada sindrom Down. Hennequin dkk³ mengemukakan bahwa dismorfik fasial sindrom Down berperan dalam menghambat proses mengunyah. Maksila yang hipoplastik dan mandibula yang protrusi dapat menghambat pergerakan rahang saat mengunyah. Lazenby yang dikutip oleh Spender dkk¹⁶ melaporkan gangguan makan bisa terjadi pada anak sindrom Down karena mereka memiliki fungsi oromotor yang berbeda dibandingkan dengan anak normal. Perbedaannya terletak pada keterlambatan proses inisiasi dan koordinasi gerakan oromotorik yang buruk, hambatan pergerakan rahang, kelemahan bibir saat menutup mulut/*weak lip closure*, dan kelemahan dan terbatasnya gerakan lidah. Anak sindrom Down memiliki refleks menghisap primitif, koordinasi yang buruk pada siklus menghisap–menelan–bernafas, dan protrusi lidah yang persisten. Penelitian Lazenby yang dikutip oleh Frazier dkk¹⁶ melakukan pemeriksaan VFSS untuk menilai fungsi oromotorik dan menelan pada 19 anak sindrom Down yang berusia 3 bulan hingga 4 tahun. Pada penelitian ini didapatkan keterlambatan inisiasi dari refleks menelan pada faring dan aspirasi, sehingga meningkatkan risiko infeksi pernapasan.

Menurut Hennequin dkk³ faktor-faktor yang berkaitan dengan gangguan makan dan menelan pada sindrom Down berupa: 1) faktor anatomis, dan 2) sistemik yang memengaruhi fungsi oral dan faring. Kelainan lain yang dapat terjadi yaitu masalah pada gigi, gangguan oklusi, dan makroglosia relatif terhadap volume rongga mulut. Keterlambatan perkembangan fungsi motorik, obstruksi jalan napas, dan otot faring, lidah, dan bibir yang hipotonus akan memperberat permasalahan. Diskinesia orofasial (gerakan involunter abnormal dari rahang dan wajah), bruksisme (gerakan menggesek-gesekan gigi persisten), dan protrusi lidah merupakan hal yang umum ditemukan pada populasi sindrom Down.¹⁶

Penatalaksanaan optimal pada anak dapat dicapai apabila kita dapat menentukan dan mengoreksi kelainan yang mendasarinya. Hal tersebut didapat dengan cara memfasilitasi perkembangan fungsi oromotor, mengurangi disfungsi menelan, atau pemberian suplementasi nutrisi dengan memberikan intervensi dan tatalaksana secara multidisipliner yang meliputi dokter THT, dokter rehabilitasi medik, dan lain sebagainya. Terapi konservatif lainnya meliputi adaptasi posisi pasien, variasi dari tekstur makanan atau minuman yang diberikan, merubah botol atau ujung dot, dan pemberian makanan yang bertahap. Metode alternatif seperti penggunaan *nasogastric tube* (NGT), dan *gastric tube* dapat diberikan dalam jangka pendek maupun jangka panjang. Anak-anak yang membutuhkan penggunaan NGT adalah yang berisiko tinggi aspirasi, membutuhkan suatu suplementasi nutrisi, disfagia yang persisten, memiliki riwayat komorbid, dan juga memiliki GERD yang dapat menyebabkan aspirasi dari isi lambung.¹

Anak yang menderita sindrom Down memiliki prevalensi yang tinggi untuk menderita gangguan fungsi makan dan menelan. Malformasi kraniofasial sering terjadi pada populasi ini diakibatkan karena

abnormalitas dari kromosom. Gangguan makan dan menelan pada anak sindrom Down juga berkaitan dengan kemampuan menghisap dan penutupan bibir (*poor suck and lip closure*) yang tidak sempurna, gangguan koordinasi fase menelan yang menyebabkan tersedak dan batuk, kesulitan mengunyah, dan gangguan paru atau pernapasan. Anak sindrom Down memiliki risiko komorbiditas yang tinggi akibat *silent aspiration* yang persisten. Berkurangnya kemampuan sensorimotorik oral, gangguan pertumbuhan, dan hipotoni generalisata adalah kondisi yang berkontribusi terhadap masalah menelan pada anak-anak, dan sering terjadi pada penderita sindrom Down. Pemeriksaan FEES merupakan instrumen yang baik dalam menegakkan diagnosis dan mengevaluasi masalah dalam fungsi makan dan menelan.

DAFTAR PUSTAKA

1. Kakodkar K, Schroeder JW. Pediatric dysphagia. *Pediatric Clinics*. 2013; 60(4):969–77.
2. O'Neill AC, Richter GT. Pharyngeal dysphagia in children with Down syndrome. *Original Research-Pediatric Otolaryngology*. 2013; 149(1):146–50.
3. Hennequin M, Faulks D, Veyrune JL, Bourdiol P. Significance of oral health in persons with Down syndrome: a literature review. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 1999; 41(1):275–83.
4. Jackson A, Maybee J, Moran MK, Wolter-Warmerdam K, Hickey F. Clinical characteristics of dysphagia in children with Down syndrome. *Dysphagia*. 2016; 31(5):663–71.
5. Paik NJ, Dawodu ST. *Dysphagia: Practice Essentials, Background, Anatomy*. Emedicine. 2017. [cited 2017 Oct 13]; Available from: <https://emedicine.medscape.com/article/2212409-overview>.
6. Palmer JB, Drennan JC, Baba M. Evaluation and treatment of swallowing impairments. *Am Fam Physician*. 2000; 61(8):2453-62.
7. Husain Q, Cohen AM. Evaluation of dysphagia. In: Murry T, Carrau RL, Chan K, editors. *Clinical management of swallowing disorder: second edition*. San Diego Oxford Brisbane: Plural Publishing; 2006. p.97-134.
8. Eibling EB. Anatomy and Function of the Swallowing Mechanism. In: Murry T, Carrau RL, Chan K, editors. *Clinical management of swallowing disorder: second edition*. San Diego Oxford Brisbane: Plural Publishing; 2006.p.19-33.
9. Howell JR. Non Surgical Treatment in Swallowing Disorder. In: Murry T, Carrau RL, Chan K, editors. *Clinical management of swallowing disorder: second edition*. San Diego Oxford Brisbane. Plural Publishing; 2006. p.137-66.
10. Carrau RL, Howell RJ. The abnormal swallow: conditions and diseases. In: Murry T, Carrau RL, Chan K, editors. *Clinical management of swallowing disorder: second edition*. San Diego Oxford Brisbane. Plural Publishing; 2006. p.35-79.
11. Forster A, Samaras N, Gold G, Samaras D. Oropharyngeal dysphagia in older Adults: A review. *European Geriatric Medicine*. 2011; 2(6):356-62.
12. Durvasula VSPB, O'Neill AC, Richter GT. Oropharyngeal dysphagia in children. *Otolaryngologic Clinics*. 2014; 47(5):691–720.
13. Fernando C. Tongue Tie from confusion to clarity. *International Journal of Language & Communication Disorders*. 2010; 35(3):443–6.
14. Hamilton J, Yaneza MMC, Clement WA, Kubba H. The prevalence of airway problems in children with Down's syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2016; 81:1–4.
15. Goffinski A, Stanley MA, Shepherd N, Duvall N, Jenkinson SB, et al. Obstructive sleep apnea in young infants with Down syndrome evaluated in a Down syndrome specialty clinic. *American Journal of Medical Genetics A*. 2015; 167(2):324-30.
16. Lazenby T. The impact of aging on eating, drinking, and swallowing function in people with Down's syndrome. *Dysphagia*. 2008; 23(1):88-97.

17. Areias C, Maia-Sampaio B, Macho V, Norton A, Macedo P, Casimiro de Andrade D. Oral health in Down syndrome. Licensee Intech. 2015;3: 45-6.