

# DETEKSI DAN PEREKRUTAN KASUS KELAINAN BAWAAN SISTEM SARAF PUSAT DIPUSKESMAS WILAYAH KOTA JAYAPURA

Hendrikus Masang Ban Bolly

Fakultas Kedokteran Universitas Cenderawasih Jayapura Papua

Email : hendrikusbolly@gmail.com

## Abstract

*Congenital abnormalities of the central nervous system occurred intrauterine and are detected at birth or detected on ultrasound examination while the baby is still in the womb. The main key to the management of infants or children with congenital central nervous system disorders is the detection and correction of abnormalities as early as possible. The outreach activities for the general public and training for community health service workers aim to introduce, help detect and refer to neurosurgeons for the necessary medical interventions. Methods of implementing activities include general training for public and health workers through the online media Zoom Meeting; training for special health workers is carried out directly at the health center using the booklet "Lembar Balik Kelainan Bawaan Otak dan Tulang Belakang". Training with this theme is the first time it has been held in Jayapura, even in Papua. The results that have been achieved from this series of community service programs are online counseling for the general public and health workers, special training for Puskesmas health workers, and obtaining a copyright registration letter from the Ministry of Law and Human Rights of the Republic of Indonesia for the product Flip Sheet Booklet for Congenital Disorders of the Central Nervous System.*

**Keywords:** Detection, Congenital disorder, central nervous system

## Abstrak

*Kelainan bawaan system saraf pusat terjadi sejak dalam buah kehamilan dan diketahui saat bayi baru lahir maupun terdeteksi pada pemeriksaan ultrasonografi saat bayi masih dalam kandungan. Kunci utama penatalaksanaan bayi/anak dengan kelainan bawaan system saraf pusat adalah deteksi dan koreksi kelainan sedini mungkin. Kegiatan penyuluhan masyarakat awam dan pelatihan tenaga kesehatan puskesmas ini bertujuan untuk mengenalkan, membantu mendeteksi dan merujuk ke tenaga ahli bedah saraf untuk dilakukan intervensi medis yang diperlukan. Metode pelaksanaan kegiatan meliputi penyuluhan masyarakat awam dan tenaga kesehatan dilakukan melalui media daring Zoom Meeting; pelatihan tenaga kesehatan khusus dilakukan langsung di Puskesmas menggunakan booklet "Lembar Balik Kelainan Bawaan Otak dan Tulang Belakang". Pelatihan dengan tema ini merupakan yang pertama kali dilakukan di Jayapura, bahkan di Papua. Hasil yang telah dicapai dari rangkaian program pengabdian ini adalah penyuluhan masyarakat awam dan tenaga kesehatan secara daring, pelatihan khusus tenaga kesehatan Puskesmas serta diperolehnya surat pencatatan hak cipta dari Kemkumham RI untuk produk Booklet Lembar Balik Kelainan Bawaan Sistem Saraf Pusat.*

**Kata Kunci:** Deteksi, Kelainan bawaan, Otak, System saraf pusat

## 1. PENDAHULUAN (*Introduction*)

Kelainan bawaan system saraf pusat adalah kelainan system saraf pusat (otak dan tulang belakang) yang telah ada dan diketahui sejak bayi masih dalam kandungan maupun telah ada setelah bayi lahir.<sup>1</sup> Kelainan tersebut menyebabkan kelainan pembentukan, perubahan struktur, gangguan pertumbuhan, gangguan bentuk dan ukuran pada organ otak maupun tulang belakang.<sup>1-3</sup> Terdapat berbagai faktor predisposisi kelainan bawaan tersebut yaitu abnormalitas metabolik, kelainan genetik, gangguan kromosom, infeksi (toxoplasmosis, rubella, sitomegalovirus dan virus herpes zoster), paparan radiasi, maupun obat-obatan. Kunci utama penatalaksanaan bayi/anak dengan kelainan bawaan SSP adalah deteksi dan koreksi kelainan sedini mungkin. Hal ini akan berpengaruh pada perkembangan dan pertumbuhan selanjutnya yang diharapkan menjadi normal kembali. Diagnosis prenatal

melalui konseling prenatal sebelum bayi lahir merupakan salah satu langkah penting yang sebagian besar telah dilaksanakan di beberapa negara maju. Pada beberapa negara maju tersebut dimungkinkan untuk deteksi dan terminasi bayi dengan kelainan bawaan SSP; meski hal ini belum dapat dan atau diijinkan dilakukan di negara Indonesia. Pengkajian risiko terjadinya kelainan bawaan SSP dapat dilakukan secara sederhana dengan membuat pohon generasi sampai tiga generasi sebelumnya untuk menilai ada tidaknya potensi risiko riwayat keluarga dengan kelainan bawaan SSP. Investigasi menggunakan neuroimaji untuk menilai kelainan abnormalitas anatomis, analisis kromosom, analisis mutasi urutan DNA juga kemudian menjadi metode yang efektif untuk mendeteksi kasus kelainan bawaan SSP.<sup>1-</sup>

3

Meski demikian, hal yang sangat penting adalah terkait aspek edukasi masyarakat secara luas mengenai berbagai kelainan bawaan SSP, merekrut kasus dan merujuk pada tenaga ahli spesialis. Aspek edukasi menjadi sangat penting bagi masyarakat awam untuk mengenali berbagai jenis kelainan bawaan SSP, membawa pasien ke fasilitas kesehatan sampai dengan memperoleh tindakan terapi tetap dari pakar ahli spesialis. Kegiatan penyuluhan masyarakat awam mengenai kelainan bawaan SSP ini bertujuan untuk mengenalkan berbagai kelainan bawaan SSP dan sekaligus mempromosikan kegiatan pencegahan dan tindakan awal di rumah tangga saat pertama kali menemukan kasus kelainan bawaan SSP. Pelatihan deteksi dini dan perekrutan kasus kelainan bawaan SSP bagi tenaga kesehatan puskesmas juga bertujuan untuk meningkatkan kemampuan deteksi dini dan tata laksana inisial sebelum menjalankan system rujukan kasus ke tenaga spesialis untuk ditangani lebih lanjut. Pada akhirnya, penemuan kasus dan penatalaksanaan yang tepat akan membuka peluang pertumbuhan dan perkembangan anak dengan kelainan bawaan SSP dapat berpotensi menjadi lebih sehat pada perjalanan kehidupan saat anak-anak dan dewasa. Hal ini termasuk membantu menurunkan pembiayaan kesehatan yang kemungkinan akan meningkat karena perawatan pasien dengan kecacatan jangka panjang.

## **2. TINJAUAN LITERATUR (*Literature Review*)**

### **a. Definisi dan Epidemiologi**

Kelainan bawaan SSP terjadi selama periode kehamilan. Beberapa pencetus kelainan bawaan tersebut diantaranya kelainan metabolic, kelainan genetic, gangguan kromosom, infeksi, paparan radiasi, hingga penggunaan obat-obatan tertentu. Berbagai faktor tersebut menyebabkan perubahan pembentukan, struktur, gangguan pertumbuhan, ukuran hingga bentuk dari otak dan tulang belakang. Penelitian Feriha dkk (2008) menunjukkan bahwa dalam kurun waktu 4 tahun yang melibatkan 16.250 pasien; ditemukan sekitar 100 pasien yang mengalami kelainan system saraf pusat. Dari jumlah tersebut, 38% mengalami gangguan penutupan selubung saraf, 27% mengalami hidrosefalus, 19% mengalami mikrosefalus, 8% mengalami agenesis korpus kalosum, 5% mengalami malformasi Dandy-Walker dan 3% merupakan kelainan lainnya.<sup>5</sup> Salah satu penyebab utama insidensi kelainan defek selubung neural yang menyebabkan berbagai kelainan seperti ensefalokel, myeloensefalokel, lipomeningokel dan Chiari adalah karena kondisi kurangnya asupan asam folat (vitamin B9) selama periode kehamilan. Beberapa faktor risiko lainnya yang berkaitan dengan kejadian Dandy Walker adalah karena infeksi TORCH, alkohol dan penggunaan obat-obatan seperti warfarin hingga isotretinoin. Penutupan selubung neural yang normal

dapat tercapai melalui perkembangan normal hingga hari ke-48. Sebagian besar kelainan bawaan spina bifida terjadi karena kegagalan penutupan selubung neural pada hari ke-28. Mulai hari ke-28 hingga ke-48 secara normal, selubung neural sudah harus menutup; namun oleh karena berbagai faktor presipitasi seperti yang telah disebutkan di atas, maka risiko terjadinya kegagalan penutupan selubung neural semakin meningkat.<sup>1,2,5</sup>

### b. Klasifikasi Kelainan Bawaan SSP

Kelainan bawaan SSP terjadi karena karena berbagai jenis kelainan induksi dorsal baik neuroulasi primer maupun sekunder; induksi ventral, proliferasi neuronal, diferensiasi dan histogenesis, kelainan migrasi, kelainan myelinasi maupun kelainan perkembangan dan terjadinya injury system saraf pusat.<sup>1,2,5</sup> Secara sederhana berbagai jenis kelainan bawaan SSP dapat dilihat dalam tabel berikut ini.

**Tabel 1. Klasifikasi Kelainan Induksi dan Proliferasi Neuronal Bawaan SSP**

Kelainan	Onset (Gestasi-Minggu)	Proses Normal	Jenis Kelainan
Induksi Dorsal: Neuroulasi primer	3-4	N: proses notokord menginduksi neural plate terbentuk. Primer: Pembentukan neural tube pada level L1 atau L2, membentuk ujung kaudal notokord ke arah atas, ujung akhir kranial embrio. Selubung neural menutup spontan	Encephalocele Meningocele Myelomeningocele Malformasi Chiari Spina bifida okulta
Neuroulasi sekunder	4-post partum	Pembentukan bagian kaudal selubung neural dibagian ujung kaudal notochord yang ditandai dengan kanalisasi dan diferensiasi retrogresif	Lipomeningocele Tethered cord
Induksi ventral	5-10	Embrio pada ujung rostral secara ventral akan membentuk wajah dan otak. Pada saat ini akan terbentuk pro-; mesen-; dan rhombencephalon.	-Dandy-Walker (Syndrome&varian) -Craniosynostosis
Proliferasi neuronal, diferensiasi & histogenesis	2-5 bln	Setelah proses eksternal otak terbentuk, maka proses kompleks neuronal yang tda proliferasi, diferensiasi, migrasi dan organisasi juga dimulai. Kelainan dapat terjadi dengan melibatkan dua atau lebih proses tersebut	Micrencephaly Megalencephaly Von Recklinghausen Disease Hydranencephaly

**Tabel 2. Klasifikasi Kelainan Induksi dan Myelinasi Bawaan SSP**

Kelainan	Onset (Gestasi-Minggu)	Proses Normal	Jenis Kelainan
Migrasi	2-5 mgg	Neuron dihasilkan pada lapisan ventrikuler dan subventrikuler. Migrasi sel saraf dari tempat asal ke korteks superfisial dan inti yang lebih dalam mulai terjadi pada bulan ke-3,4 dan 5 kehamilan. Kelainan berupa bentuk abnormal pola gyrus dapat terjadi.	Schizencephaly Lissencephaly
Myelinasi	7 bln-1 thn	Myelinasi normal otak mulai terjadi pada trimester ke-3 dan berlangsung lagi pada usia dewasa. Myelin awalnya di batang otak dan bagian sentral serebelum. Defisiensi myelinasi terjadi karena malnutrisi, infeksi kongenital, kelainan metabolisme.	Hypomyelinasi
Injury sekunder dari struktur normal	~	Awalnya struktur anatomi berkembang secara normal lalu mengalami kelainan secara sekunder.	Hydrosefalus Stenosis akuaduktus
Kelainan degeneratif perkembangan SSP	~	Kelainan degeneratif SSP dapat muncul pada fase neonatal	Dysmyelinasi gray/white matter
Tidak terklasifikasi	~		Kista Arakhnoid

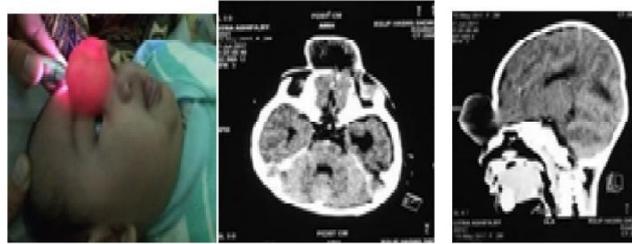
### c. Overview Berbagai Kelainan Bawaan SSP

#### *Encephalocele*

**Protusi** meningen dan komponen otak melalui **defek tengkorak terdiri atas**

- Protusi meningen+ herniasi cairan serebrospinalis akan menyebabkan meningocele

- Protusi meningen+jaringan serebral menyebabkan encephalocele.  
Insidensi umum encephalocele mencapai 1 per 5000 kelahiran hidup dan prognosis yang baik.



Gambar 1. Contoh kasus Encephalocele (anterior)

### **Myelomeningocele**

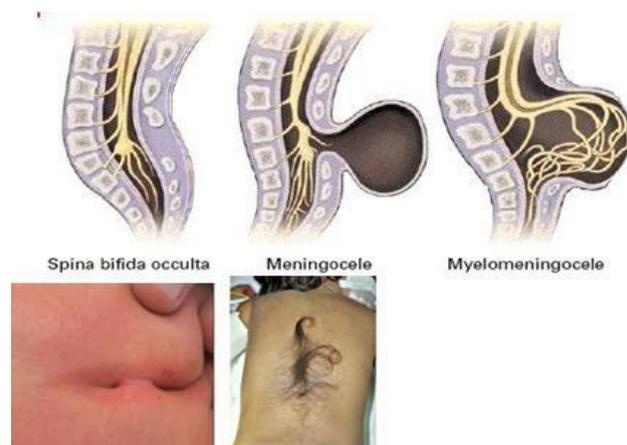
*Myelomeningocele* merupakan defek arkus vertebral + dilatasi meningen + abnormalitas struktur atau fungsi spinal kord/kauda equina. Insidensinya mencapai 3 per 1000 kelahiran hidup. Kelainan ini dapat disertai dengan hidrosefalus hingga 85%.



Gambar 2. Contoh kasus Myelomeningocele

### **Spina Bifida Okulta**

Tidak terbentuknya prosesus spinosus + lamina kongenital; tanpa ekspos meninges atau jaringan neural. Insidensi: 15-20% dari populasi umum (terseringdi L5 atau S1)



Gambar 3. Contoh kasus dan Ilustrasi Spina Bifida Okulta

### **Malformasi Chiari**

Merupakan kelainan bawaan yang terjadi pada junction medulari-spinalis dan terdiri atas dua jenis yaitu tipe 1 dan tipe 2.

### **Lipomyelo-meningocele**

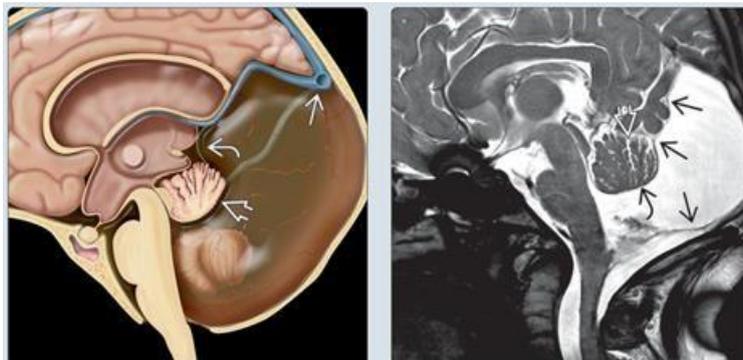
Lipoma subkutaneus yang melewati defek midline di fascia lumbosakral, arkus neural vertebralis dan duramater; kemudian menyatu disertai dengan *thetered cord* abnormal. Insidensi kasus ini mencapai 0.2-4% dari populasi.



Gambar 4. Contoh kasus dan ilustrasi kasus lipomyelomeningocele

### **Dandy Walker**

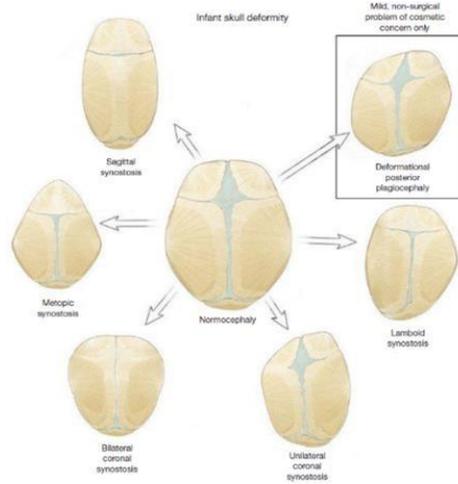
Merupakan kelainan fossa posterior akibat kegagalan induksi ventral saat perkembangan embriologis. Insidensi 1 per 25.000-35.000 kelahiran hidup



Gambar 5. Gambaran ilustrasi dan Potongan Sagital MRI Dandy Walker Malformasi.

### **Craniosynostosis**

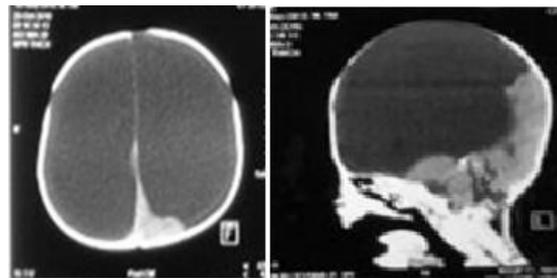
Merupakan kelainan bawaan yang ditandai dengan penutupan prematur sutura kranialis. Insidensi kassus mencapai 0.6/1000 kelahiran hidup. Penyebab utamanya dapat terkait kelainan genetic.



Gambar 6. Ilustrasi Bentuk Karniosinostosis

### Hydranencephali

Kelaianan defek post neuralasi yang ditandai dengan kehilangan hampir total serebrum, sedangkan kranial vault dan meningen normal. Etiologinya terutama karena infark bilateral arteri karotis interna dan infeksi (herpes kongenitalneonatal, toxoplasmosis)



Gambar 7. Ilustrasi CT Scan Kepala Hydransefali

### Hydrosefalus

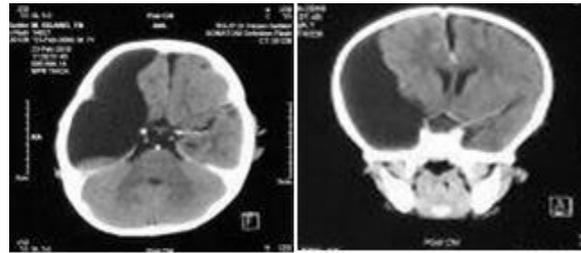
Merupakan kelainan yang ditandai dengan akumulasi cairan serebrospinalis (CSS) intraventrikel berlebihan karena adanya gangguan produksi, distribusi dan absorpsi CSS. Insidensi kasus hidrosefalus mencapai 3 per 1000 kelahiran hidup.



Gambar 8. Kasus hidrosefalus

### Kista Arakhnoid

Lesi kongenital yang ditandai dengan membran arakhnoid yang terisi cairan (identik CSS) namun tidak berhubungan dengan ventrikel atau rongga subarakhnoid.



Gambar 9. Gambaran Scan Kepala Kista Arakhnoid

### 3. METODE PELAKSANAAN (*Materials and Method*)

Rangkaian aktivitas dalam perencanaan dan pelaksanaan program ini dilakukan secara terpadu. Metode yang digunakan dalam program ini adalah (a) penyampaian Materi Penyuluhan Menggunakan Power Point secara daring dan Pelatihan khusus tenaga kesehatan: Edukasi dan Deteksi Dini Kasus Menggunakan Lembar Balik yang telah disiapkan sebelumnya. Lembar balik disusun untuk memenuhi dua manfaat, membantu instruktur dalam mengenalkan berbagai jenis kelainan bawaan SSP kepada tenaga kesehatan di Puskesmas dan untuk diberikan kepada Puskemas khususnya bagian Kesehatan Ibu dan Anak (KIA) untuk kemudian diperkenalkan kemasyarakat awam dan sekaligus materi edukasi untuk disebarluaskan tenaga kesehatan puskesmas ke masyarakat awam yang mengunjungi puskesmas. Orisinalitas lembar balik yang dibuat berjudul “Kelainan Bawaan Otak dan Tulang Belakang” kemudian diajukan pencatatan Hak Cipta ke Kemkumham Republik Indonesia sehingga akhirnya pada tanggal 28 September 2021 berhasil memperoleh sertifikat Hak Cipta nomor 000276298 atas nama penulis.

### 4. HASIL DAN PEMBAHASAN (*Results and Discussion*)

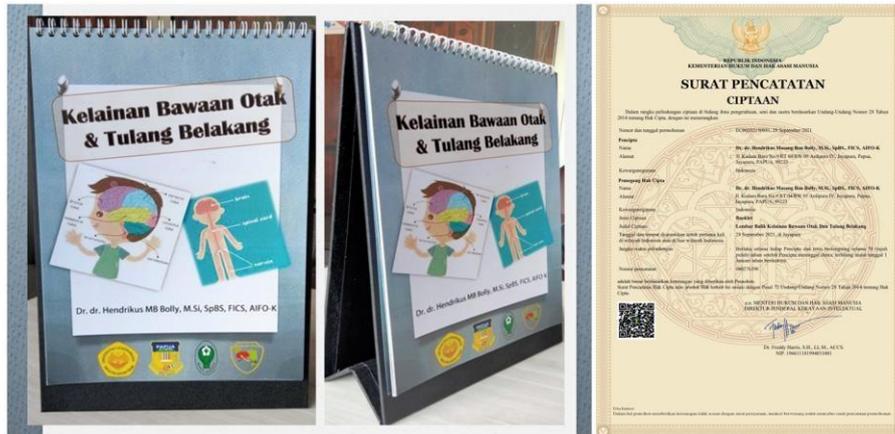
Penyuluhan daring berjudul “Kelainan Kongenital Otak” ditujukan bagi orang awam dan tenaga kesehatan dilaksanakan pada 18 September 2021. Kegiatan tersebut diikuti oleh 253 peserta. Pada acara tersebut penulis memperkenalkan beberapa kelainan bawaan pada otak terdiri dari encephalocele, Malformasi Chiari, Dandy Walker, Craniosynostosis, hydranencephali, hidrocefalus, kista arakhnoid dan scizencephaly.



Gambar 1. Tangkapan layar pelaksanaan penyuluhan awam mengenai kelainan

## kongenital Otak

Lembar balik disusun untuk memenuhi dua manfaat, membantu instruktur dalam mengenalkan berbagai jenis kelainan bawaan SSP kepada tenaga kesehatan di Puskesmas dan untuk diberikan kepada Puskesmas khususnya bagian Kesehatan Ibu dan Anak (KIA) untuk kemudian diperkenalkan ke masyarakat awam dan sekaligus materi edukasi untuk disebarluaskan tenaga kesehatan puskesmas ke masyarakat awam yang mengunjungi puskesmas.



Gambar 2. Produk Booklet Lembar Balik dan Sertifikat Hak Kekayaan Intelektual untuk Karya Orisinal Lembar Balik yang dibuat

Kegiatan pelatihan khusus tenaga kesehatan Puskesmas dilakukan di Pusat Kesehatan Masyarakat (Puskesmas) menggunakan alat peraga lembar balik yang telah dibuat sebelumnya. Alat peraga lembar balik kemudian diberikan ke pihak puskesmas untuk selanjutnya dapat digunakan oleh tenaga kesehatan untuk melakukan edukasi kepada pengunjung puskesmas dalam rangka memperkenalkan, mendeteksi kasus dan perekrutan kasus kelainan bawaan otak dan tulang belakang. Materi yang disampaikan pada pelatihan tenaga kesehatan di Puskesmas meliputi Penyebab dan faktor risiko terjadinya kelainan bawaan otak dan tulang belakang; klasifikasi kelainan bawaan; *encephalocele*; *myelomeningocele*; *spina bifida okulta*; *lipomyelomeningocele*; *malformasi chiari*; *Dandy Walker*; *Craniosinostosis*; *Hydranencephali*, *hydrosefalus*; dan kista arachnoid. Pelatihan dilakukan di 6 puskesmas dari total 12 Puskesmas yang ada di wilayah kerja Kota Jayapura Papua.



Gambar 3. Suasana Pelatihan Menggunakan Lembar Balik di Puskesmas dan Penyerahan Lembar Balik ke petugas KIA Puskesmas

Setelah pelaksanaan pelatihan tenaga kesehatan tersebut, lembar balik diserahkan ke penanggung jawab puskesmas untuk selanjutnya dapat digunakan oleh petugas untuk pendektasian dan perekrutan kasus kelainan bawaan system saraf pusat. Seluruh peserta pelatihan tenaga kesehatan puskesmas berpartisipasi secara aktif dan antusias pada acara tersebut oleh karena tema dan topik pelatihan seperti ini baru pertama kali dilakukan. Bahkan semua peserta menyampaikan bahwa, topik ini baru pernah diketahui selama bertugas sebagai tenaga kesehatan. Beberapa faktor yang mendukung terlaksananya kegiatan pelatihan ini diantaranya:

- Topik Kelainan Bawaan Sistem Saraf Pusat adalah topik yang sangat menarik bagi peserta karena baru pertama kali memperoleh pengetahuan dan pelatihan dengan judul materi tersebut.
- Pimpinan Puskesmas memiliki komitmen dalam peningkatan pelayanan kesehatan
- Para staf puskesmas memiliki semangat dan antusiasme tinggi dalam mengikuti pelatihan terkait dengan novelitas tema pelatihan yang diikuti.
- Lembar balik yang diberikan ke Puskesmas dinilai sangat membantu dalam mengenal, mendeteksi kasus dan perekrutan kasus kelainan bawaan system saraf pusat.

Adapun beberapa hal yang diidentifikasi menjadi tantangan pelaksanaan kegiatan pelatihan khusus tenaga Puskesmas adalah terkait dengan penentuan waktu pelaksanaan pelatihan. Banyak petugas puskesmas yang harus melakukan pelayanan puskesmas sehingga sulit sekali menyiapkan sarana pelatihan maupun waktu khusus untuk pelaksanaan pelatihan.

## 5. KESIMPULAN (*Conclusion*)

Rangkaian kegiatan pengabdian ini telah dilaksanakan dan memperoleh umpan balik yang sangat baik dapat dilaksanakan dengan lancar dan baik. Pelatihan dengan tema ini adalah yang pertama kali dilakukan di kota Jayapura sejak dibukanya pelayanan Bedah Saraf pada akhirtahun 2020. Desain booklet lembar balik yang dibuat dan digunakan sebagai alat bantu yang digunakan dalam pelatihan tenaga kesehatan Puskesmas telah memperoleh pencatatan Hak Cipta dari Kemkumham RI. Model pelatihan seperti ini dapat dilakukan dengan teknik dan metode yang sama di berbagai insitusi pelayanan Puskesmas lainnya yang ada di Kota Jayapura, bahkan di seluruh Kota/Kabupaten di Papua sehingga deteksi kasus dan penanganan kasus kelainan bawaan Sistem Saraf Pusat dapat dilakukan dngan cepat, tepat dan optimal.

## 6. DAFTAR PUSTAKA (*References*)

- Cohen, A. R. (2016). *Pediatric Neurosurgery : Tricks of the trade*. Thieme.
- Feriha H et al. (2008). Congenital Malformations of the Central Nervous System: Clinical. *Bosnian J Basic Medical Sciences*, 356-360.
- Greenberg, M. (2019). *Handbook Of Neurosurgery 9th Edition*. Tampa, Fla: Greenberg Graphics.
- Jallo, G. I. (2015). *Handbook of Pediatric Neurosurgery*. Thieme.
- Kinsman, S. L., & Johnston, M. V. (2007). Congenital Anomalies of the Central Nervous System. In R. M. Kliegman, *Nelson Textbook of Pediatrics, 18th Edition* (pp. 43-48). Saunders: Philadelphia.
- Padmanabhan, R. (2006). Etiology, pathogenesis and prevention of neural tube defects. *Congenit Anom (Kyoto)*, 55-67.
- Rengarchy, S. (2003). *Neurosurgical Operative Atlas. Vol.1. AANS*.
- Wilson, R. D., Johnson, J.-A., & Wyatt, P. (2007). Pre-conceptional Vitamin/Folic Acid Supplementation 2007: The Use of Folic Acid in Combination With a Multivitamin Supplement for the Prevention of Neural Tube Defects and Other Congenital Anomalies. *J. Obstet Gynaecol*, 1003-1026.