

## OPTIMALISASI PATERNING EXERCISE, PULL TO SIT, STANDING EXERCISE PADA ANAK DENGAN DELESI 9P DAN DUPLIKASI 8P

### OPTIMIZATION OF PATTERNING EXERCISE, PULL TO SIT, AND STANDING EXERCISE IN CHILDREN WITH 9P DELETION AND 8P DUPLICATION

Akbar Purnama Sakti<sup>1</sup>, Rossadion Aura Windu Astuti<sup>2</sup>, Mohammad Dwi Nurhakim<sup>3</sup>  
Arshy Prodyanatasari<sup>4</sup>, Whida Rahmawati<sup>5</sup>

<sup>1,2,3,4,5</sup>D3 Fisioterapi Institut Ilmu Kesehatan Bhakti Wiyata Kediri, Jawa Timur, Indonesia  
[\\*mohamaddhakim805@gmail.com](mailto:mohamaddhakim805@gmail.com)

#### ABSTRAK

**Latar belakang:** Kelainan kromosom seperti delesi 9p dan duplikasi 8 merupakan kondisi langka yang berdampak pada keterlambatan perkembangan motorik, sensoris, dan kognitif anak. **Tujuan:** Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui efektivitas intervensi fisioterapi berupa patterning exercise, pull to sit, dan standing exercise pada anak dengan diagnosis delesi 9p dan duplikasi 8. **Metode:** penelitian menggunakan pendekatan mix method dengan studi kasus pada seorang anak perempuan berusia 2 tahun 7 bulan yang menjalani fisioterapi di Klinik Intan Fisioterapi Anak Boyolali selama enam sesi intervensi. Pemeriksaan awal dilakukan melalui anamnesis, pemeriksaan objektif, Gross Motor Function Measure (GMFM), Denver Developmental Screening Test (DDST), serta evaluasi sensoris. Intervensi fisioterapi meliputi latihan patterning, pull to sit, standing exercise, dan latihan keseimbangan duduk. **Hasil:** penelitian menunjukkan tidak adanya perubahan signifikan pada kemampuan fungsional, dengan skor GMFM tetap 0,045%, kontak mata bertahan hanya tiga detik, dan respon sensoris masih hiposensitif. Hambatan perkembangan ini diduga dipengaruhi oleh kompleksitas kelainan genetik, riwayat penyakit penyerta, serta keterbatasan frekuensi terapi. **Kesimpulan:** penelitian ini adalah intervensi fisioterapi dalam jumlah sesi terbatas belum mampu memberikan peningkatan fungsional yang bermakna, sehingga dibutuhkan pendekatan multimodal, intensitas terapi lebih tinggi, dan kolaborasi multidisiplin untuk memperoleh hasil yang optimal.

Kata Kunci: Delesi 9p, Duplikasi 8, Fisioterapi, Perkembangan Motorik

#### ABSTRACT

**Background:** Chromosomal abnormalities such as 9p deletion and 8 duplications are rare conditions that affect motor, sensory, and cognitive development in children. This study aims to determine the effectiveness of physiotherapy interventions in the form of patterning exercises, pull to sit, and standing exercises in children diagnosed with 9p deletion and 8 duplications. **Method:** The research method used a mixed method approach with a case study of a 2-year-old girl who underwent physical therapy at the Intan Physical Therapy Clinic for Children in Boyolali for six intervention sessions. Initial examinations were conducted through anamnesis, objective examination, Gross Motor Function Measure (GMFM),

*Denver Developmental Screening Test (DDST), and sensory evaluation. The physiotherapy intervention included patterning exercises, pull-to-sit exercises, standing exercises, and sitting balance exercises. Results: showed no significant changes in functional abilities, with the GMFM score remaining at 0.045%, eye contact lasting only three seconds, and sensory responses remaining hyposensitive. These developmental barriers are thought to be influenced by the complexity of genetic abnormalities, history of comorbidities, and limited therapy frequency. Conclusion: physiotherapy intervention in a limited number of sessions has not been able to provide meaningful functional improvement, so a multimodal approach, higher therapy intensity, and multidisciplinary collaboration are needed to obtain optimal results.*

*Keywords: 9p deletion, 8 duplication, physical therapy, motor development*

## **PENDAHULUAN**

Replikasi DNA adalah proses fundamental yang menjamin pewarisan informasi genetik secara akurat melalui kerja enzim-enzim penting, seperti DNA polimerase, helikase, primase, dan ligase. Proses ini berlangsung bidireksional dan, pada eukariota, terjadi dalam konteks kromatin sehingga lebih kompleks dibanding prokariota. Perkembangan teknologi modern memungkinkan pemahaman lebih mendalam mengenai mekanisme replikasi (Maciąg-Dorszyńska et al., 2025) Kromosom sebagai pembawa informasi genetik tersusun atas DNA dan protein, dengan jumlah normal pada manusia yaitu 46 kromosom atau 23 pasang, termasuk satu pasang kromosom seks yang menentukan jenis kelamin (XX pada perempuan, XY pada laki-laki). Kromosom Y mengalami penyusutan genetik dibandingkan X, sehingga keduanya memiliki fungsi berbeda (D'Angelo & Nanni, 2023). Kelainan kromosom struktural dapat menyebabkan gangguan langka, seperti Sindrom Deletion 9p yang ditandai dismorfisme kraniofasial dan keterlambatan perkembangan (Sirisena et al., 2013), serta duplikasi lengan pendek kromosom 8 yang menimbulkan fenotipe bervariasi, baik ringan maupun berat, dengan sebagian kasus bersifat familial atau muncul de novo (Gug et al., 2020).

Prevalensi kelainan kromosom berupa delesi 9p (Distal Monosomy 9p) dilaporkan sangat jarang terjadi, yaitu kurang dari 1 per 1.000.000 populasi di seluruh dunia, sehingga digolongkan sebagai rare disease dengan insidensi yang sangat rendah (Orphanet; MalaCards). Sementara itu, inverted duplication/deletion kromosom 8p memiliki prevalensi yang lebih tinggi dibandingkan delesi 9p, namun tetap termasuk langka, dengan estimasi sekitar 1:10.000 hingga 1:30.000 kelahiran hidup (Lo Bianco et al., 2020). Penyebab gangguan perkembangan dan fenotip yang klinis dan kompleks bagi seorang manusia salah satunya adalah kelainan kromosom. Kelainan kromosom merupakan kejadian yang sangat jarang, salah satu kelainan yang terjadi adalah 9p deletion syndrome dan 9p duplication syndrome. Kelainan kromosom ini disebabkan karena hilangnya deletion atau penambahan duplication materi genetika pada lengan pendek kromosom 9. Karakter klinis pada kedua sindrom ini sangat bervariasi mulai dari keterlambatan dalam berkembang, disabilitas intelektual, kelainan kraniofasial, hingga dapat menyebabkan gangguan jantung dan gangguan perkembangan seksual. (Sams et al., 2022a)

Kelainan kromosom seperti delesi 9p dan duplikasi 8p merupakan kondisi langka yang dapat mengakibatkan berbagai gejala klinis yang rumit, seperti kelainan bentuk wajah, keterlambatan dalam berbicara, dan kemunduran dalam kemampuan motorik pada anak-anak. Penelitian ini melaporkan seorang gadis berusia tujuh tahun yang mengalami delesi dengan ciri khas, termasuk celah palpebral yang mengarah ke atas, jarak mata yang lebar, lipatan epikantus, alis yang tinggi, jembatan hidung yang datar, bibir atas yang tipis, dan celah langit-langit. Kondisi-kondisi ini jarang ditemukan secara bersamaan pada satu orang, sehingga menciptakan tantangan untuk diagnosis genetik dan penanganan klinis yang tepat. (Saberi & Mahjoubi, 2022)

Anak dengan kelainan genetik berupa delesi kromosom 9p dan duplikasi kromosom 8 umumnya mengalami gangguan perkembangan yang kompleks. Pada delesi kromosom 9p, gejala utama yang sering muncul adalah keterlambatan perkembangan motorik, hambatan bicara dan bahasa, hipotonia, serta dismorfisme wajah khas (Hauge et al., 2008). Selain itu, keterlambatan perkembangan global merupakan manifestasi klinis paling konsisten pada sindrom delesi maupun duplikasi 9p (Sams et al., 2022). Sementara itu, pasien dengan duplikasi kromosom 8 menunjukkan fenotipe yang relatif seragam, berupa keterlambatan perkembangan, dismorfisme wajah, dan gangguan intelektual (Guilherme et al., 2014). Jika kedua kelainan ini terjadi secara bersamaan, maka risiko hambatan tumbuh kembang menjadi lebih berat, tidak hanya pada fungsi motorik kasar, tetapi juga pada aspek kognitif, bahasa, sensoris, dan perilaku, serta dapat disertai gangguan multisistem seperti kelainan jantung atau masalah makan. Hal ini menunjukkan bahwa kombinasi delesi 9p dan duplikasi 8 memerlukan pendekatan multidisiplin serta intervensi fisioterapi yang berkesinambungan untuk mendukung perkembangan anak secara optimal.

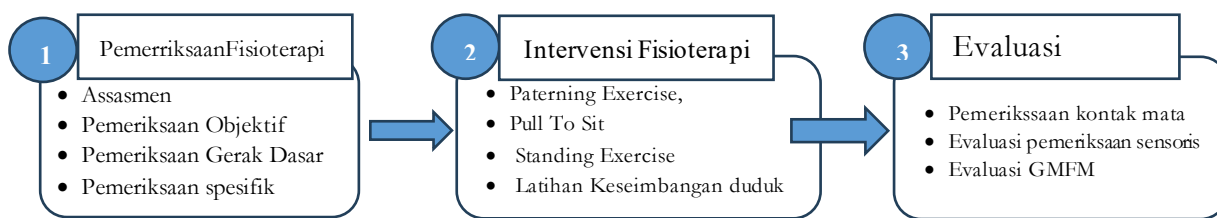
Intervensi fisioterapi pada anak dengan keterlambatan perkembangan saat ini banyak difokuskan pada kombinasi latihan berbasis aktivitas dan stimulasi sensoris. Sensory Integration Therapy (SIT) telah terbukti memberikan manfaat signifikan terhadap keterampilan sosial, perilaku adaptif, pemrosesan sensoris, serta kemampuan motorik kasar dan halus ketika dilakukan secara individual dengan durasi sekitar 40 menit per sesi (Oh et al., 2024). Sementara itu, Neurodevelopmental Therapy (NDT) yang sering digunakan dalam praktik fisioterapi menunjukkan efek yang lebih kecil terhadap peningkatan fungsi motorik (effect size 0,13), dibandingkan dengan pendekatan berbasis aktivitas yang memberikan efek sedang hingga besar (effect size 0,76) dalam meningkatkan keterampilan fungsional anak (te Velde et al., 2022). Contoh intervensi berbasis aktivitas yang relevan adalah patterning exercise. Patterning exercise berfokus pada peningkatan kekuatan otot, khususnya tonus postural, dengan harapan dapat mendorong perkembangan kemampuan fungsional dan tumbuh kembang anak. Selain patterning exercise dapat dilakukan Pull-to-sit adalah latihan dan metode asesmen yang dilakukan dengan menarik anak dari posisi terlentang menuju duduk untuk menilai dan menstimulasi kontrol postural. Tujuan utamanya yaitu mengaktifkan otot fleksor leher, otot perut, dan trunk sehingga mendukung perkembangan transisi posisi dari berbaring ke duduk.

Selain itu, pull-to-sit juga bermanfaat untuk mendeteksi adanya head lag sebagai tanda hipotonia atau keterlambatan perkembangan motorik awal (Bradshaw et al., 2023). Selain itu dapat dilakukan standing exercise yang bertujuan untuk menilai kontrol postur saat berdiri sangat penting untuk memantau perkembangan, mendiagnosis gangguan, merencanakan program pengobatan (Sibley et al., 2017). Latihan keseimbangan duduk juga penting untuk melatih kemampuan anak dalam mempertahankan stabilitas tubuh, memperkuat otot postural, serta mendukung kemandirian dalam aktivitas fungsional sehari-hari (Anggraeny & Pudjiastuti Sartinah, 2023)

Konsistensi temuan ini diperkuat oleh penelitian eksperimental yang membandingkan SIT dan NDT, dimana setelah empat minggu intervensi ditemukan peningkatan signifikan pada Gross Motor Function Measure (GMFM-88), Pediatric Balance Scale (PBS), dan parameter gait, dengan hasil yang lebih besar pada kelompok SIT dibanding kelompok NDT. Secara keseluruhan, bukti dari ketiga jurnal ini menunjukkan bahwa pendekatan multimodal, khususnya kombinasi terapi berbasis aktivitas dan integrasi sensori, lebih efektif dibandingkan NDT konvensional dalam mendukung perkembangan motorik dan sensoris anak dengan gangguan perkembangan. (Raipure et al., 2023). Sejalan dengan itu, SIT dan NDT pada anak usia 6–9 tahun dengan gangguan perkembangan sedang (contoh pada ASD) juga menunjukkan peningkatan nilai post-test pada Gross Motor Skills Scale dan Fine Motor Skills Scale dibanding kelompok kontrol (Gaber et al., 2025) Selanjutnya, intervensi berbasis aktivitas dalam meta-analisis Te Velde et al. memunculkan efek sedang–besar terhadap fungsi motorik kasar dibanding NDT (te Velde et al., 2022).

## METODE PENELITIAN

Pada penelitian ini menggunakan jenis penelitian mix metod dengan pendekatan studi kasus pada pasien pediatri yang menjalani fisioterapi di Klinik Intan Fisioterapi Anak Boyolali pada periode 03 Februari–28 Februari 2025. Pasien yang menjadi subjek penelitian adalah An. G, seorang anak perempuan berusia 2 tahun 7 bulan dengan diagnosis medis delesi kromosom 9p dan duplikasi kromosom 8 yang telah memenuhi kriteria inklusi. Adapun kriteria inklusi tersebut meliputi anak dengan diagnosis medis delesi kromosom 9p dan duplikasi kromosom 8 yang telah dikonfirmasi oleh dokter melalui pemeriksaan genetik. Selain itu, subjek berusia antara 2 hingga 3 tahun dengan kondisi keterlambatan perkembangan motorik kasar, khususnya belum mampu melakukan posisi on hand dan duduk mandiri.



Gambar 1. Alur Penatalaksanaan fisioterapi

Pada tahap pemeriksaan fisioterapi dilakukan observasi awal dengan cara melakukan wawancara kepada orang tua pasien mengenai riwayat kehamilan, persalinan, penyakit, dan perkembangan anak dengan instrumen penelitian yaitu lembar status klinis. Selanjutnya dilakukan pemeriksaan objektif pada pasien yang meliputi tanda vital, inspeksi postur statis dan dinamis, palpasi tonus otot serta dilakukan pemeriksaan gerak dasar secara pasif pada shoulder, elbow, wrist, knee, hip, dan ankle serta pemeriksaan spesifik meliputi Pemeriksaan refleksi primitive, Gross Motor Function Measure (GMFM), Pemeriksaan sensoris, Pemeriksaan kontak mata, dan Denver Developmental Screening Test (DDST).

Pada tahap kedua yaitu intervensi fisioterapi, Dimana intervensi ini dilakukan sebanyak enam kali pertemuan. Pada setiap pertemuan Program fisioterapi yang diberikan meliputi patterning exercise (on hand, on elbow, merayap) untuk menstimulasi pola gerak dasar, latihan pull to sit untuk menguatkan otot trunk. Latihan pull to sit, di mana pasien diposisikan miring kemudian diarahkan menumpu tangan di matras dengan stimulasi pada hip hingga mampu mendorong tubuh ke posisi duduk (5–10 repetisi). Standing exercise menggunakan standing frame untuk melatih kontrol postural, latihan keseimbangan duduk dengan pegangan untuk meningkatkan stabilitas tubuh. Standing exercise Pasien diposisikan berdiri dengan bantuan standing frame. Sebelumnya dipasangkan kaos kaki, AFO, dan backslap, kemudian difiksasi dengan tali pada dada, panggul, dan lutut untuk menjaga posisi lurus dan anatomis. Durasi  $\pm 30$  menit. Tahap terakhir yang dilakukan adalah evaluasi. Evaluasi dilakukan pada setiap sesi dengan mencatat kemampuan kontak mata, respon sensoris, dan skor GMFM pada lembar evaluasi.

## **HASIL DAN PEMBAHASAN**

Hasil hetero anamnesis diperoleh informasi bahwa keluhan utama orang tua adalah anak belum mampu melakukan posisi on hand dan duduk. Riwayat kehamilan (pre-natal) tidak ditemukan keluhan, pemeriksaan USG rutin selama masa kehamilan menunjukkan hasil baik. Saat persalinan (natal), anak lahir melalui operasi sectio caesarea karena ukuran panggul ibu kecil. Setelah lahir, bayi tidak langsung menangis selama kurang lebih 10 menit sehingga perlu stimulasi, dan pada saat itu ditemukan adanya organ yang menonjol di perut sehingga segera dilakukan operasi. Pascaoperasi, pasien dirawat di NICU selama tiga bulan dan mengalami muntah berulang akibat stenosis pilorus, yang kemudian ditangani dengan operasi pilorotomi. Riwayat pasca kelahiran (post-natal) menunjukkan bahwa pada usia satu tahun pasien pernah mengalami demam tinggi tanpa kejang. Setelah tindakan pilorotomi, pasien mendapatkan asupan melalui Percutaneous Endoscopic Gastrostomy (PEG) hingga saat ini. Pasien mulai belajar minum susu melalui mulut, namun masih mengalami kesulitan menelan. Sebelumnya, pasien tinggal di Jakarta dan pernah menjalani terapi di RSCM selama 1,5 tahun serta di RS Harapan Kita selama 2 bulan, kemudian pindah ke Boyolali dan melanjutkan terapi di Klinik

Intan Fisioterapi Anak sejak 31 Oktober 2024 dengan keluhan utama belum mampu on hand dan duduk.

Pada pemeriksaan tanda vital diperoleh denyut nadi 108x/menit dalam batas normal (98–140x/menit), frekuensi pernapasan 21x/menit dalam batas normal (24–40x/menit), suhu tubuh 36,8°C (normal 36,5–37°C), tinggi badan 75 cm (75,9–82,4 cm), berat badan 11,5 kg (8,9–11,5 kg), serta lingkar kepala 44 cm (48–51 cm). Hasil inspeksi pada posisi supine lying menunjukkan pasien tampak pasif, fokus mata mudah terdistraksi, kepala tidak berada di tengah, bahu kiri lebih tinggi dibandingkan kanan, kedua siku dalam posisi fleksi, trunk tampak miring ke kanan, lutut fleksi dengan hip abduksi, serta respons terhadap rangsangan inkonsisten. Pada posisi prone lying, pasien hanya mampu menegakkan kepala sebentar sebelum menjatuhkannya kembali ke matras, bahu asimetris, siku fleksi, trunk miring, lutut fleksi dengan hip abduksi, serta fokus mata dan respons juga kurang. Pada posisi sitting, pasien kurang fokus, kepala sering menunduk (fleksi leher), trunk tampak kifosis dan skoliosis, tangan kurang aktif menopang, serta lutut dalam posisi fleksi. Pada posisi standing, fokus mata masih kurang, trunk tampak kifosis dan skoliosis dengan bahu asimetris, kepala condong ke kanan, serta kedua siku fleksi dengan kecenderungan tangan diarahkan ke mulut. Pemeriksaan dinamis tidak dapat dilakukan karena pasien masih cenderung pasif dan belum mampu melakukan gerakan secara mandiri. Pada palpasi, suhu tubuh teraba normal, ditemukan generalisata hipotonus pada otot ekstremitas atas (m. biceps, m. triceps, grup otot fleksor dan ekstensor) maupun ekstremitas bawah (m. hamstring, m. quadriceps, m. gastrocnemius, dan m. tibialis anterior), tanpa adanya spasme otot.

Pada pemeriksaan gerak dasar tidak dilakukan pemeriksaan gerak aktif, sedangkan pemeriksaan gerak pasif menunjukkan ROM (Range of Motion) dalam batas normal pada hampir seluruh sendi baik dekstra maupun sinistra, meliputi bahu (fleksi, ekstensi, abduksi, adduksi), siku (fleksi, ekstensi), pergelangan tangan (palmar fleksi, dorsal fleksi), panggul (fleksi, ekstensi, abduksi, adduksi), serta lutut (fleksi, ekstensi), dengan pengecualian pada pergelangan kaki yang menunjukkan keterbatasan pada gerakan plantar fleksi. Pemeriksaan refleks primitif menunjukkan grasp reflex tangan dan kaki masih ada dengan interpretasi abnormal, withdrawal reflex juga ada dan abnormal, sedangkan Babinski reflex masih ada dengan interpretasi normal. Protective reflex forward, sideward, dan backward tidak muncul sehingga dinilai abnormal. Pemeriksaan sensoris memperlihatkan adanya respon namun hiposensitif pada visual, auditory, taste, tactile, touch, smell, serta proprioseptif, sementara pada sistem vestibular tidak ada respon dan dinyatakan abnormal. Hasil pemeriksaan perkembangan menggunakan DDST menunjukkan keterlambatan pada seluruh sektor, yaitu motorik kasar, motorik halus, bahasa, dan personal-sosial, sedangkan pemeriksaan fungsi motorik dengan GMFM menunjukkan nilai sangat rendah yaitu 0,045%.

Dari penatalaksanaan fisioterapi yang meliputi patterning exercise, pull to sit, dan standing exercise pada pasien delesi 9p dan duplikasi 8 yang telah dilakukan sebanyak 6 kali tidak terdapat adanya peningkatan pada kemampuan fungsional pasien. Evaluasi yang

dilakukan setiap sesi intervensi menunjukkan bahwa tidak ada perubahan kemampuan fungsional pada pasien. Pada setiap evaluasi menunjukan bahwa kontak mata pasien tetap mata pasien tetap bertahan selama tiga detik tanpa perubahan, skor Gross Motor Function Measure (GMFM) tetap berada pada angka 0,045%, dan pemeriksaan sensoris masih menunjukkan hiposensitivitas pada aspek visual, auditorik, taktil, proprioseptif, serta tidak adanya respon pada sensoris vestibular. Hal ini menunjukkan bahwa pasien belum mampu menunjukkan sebuah perkembangan motorik yang signifikan walaupun sudah dilakukan penatalaksanaan fisioterapi yang terstruktur.

Hasil ini memperlihatkan adanya hambatan perkembangan motorik kasar, kemampuan fungsional dasar, dan respon sensoris pasien. Seharusnya sesuai dengan target tujuan fisioterapi jangka pendek seperti peningkatan tonus otot, kemampuan on hand, dan kemampuan duduk mandiri. Tetapi penatalaksanaan fisioterapi berupa patterning exercise, latihan pull to sit, standing, latihan keseimbangan duduk. Tidak memberikan perubahan sama sekali kepada pasien selama 6 kali pertemuan yang telah dilakukan. Kondisi ini mungkin dipengaruhi oleh kompleksitas kelainan genetik yang dialami pasien, adanya penyakit penyerta berupa kelainan jantung bawaan (VSD kecil), riwayat operasi pilorus dengan penggunaan PEG, serta keterbatasan frekuensi terapi yang relatif singkat.

Temuan penelitian ini berbeda dengan hasil yang dilaporkan oleh studi sebelumnya. (Oh et al., 2024) menemukan bahwa Sensory Integration Therapy (SIT) dapat meningkatkan keterampilan sosial, perilaku adaptif, pemrosesan sensori, serta kemampuan motorik kasar dan halus bila diberikan secara intensif selama 40 menit per sesi. Hasil tersebut tidak sejalan dengan penelitian ini karena meskipun pasien telah diberikan latihan yang melibatkan stimulasi sensoris, tidak ditemukan peningkatan pada aspek motorik maupun sensoris. Begitu pula dengan meta-analisis (te Velde et al., 2022) yang menunjukkan bahwa pendekatan berbasis aktivitas memberikan efek sedang hingga besar terhadap perbaikan keterampilan motorik, sedangkan pada penelitian ini aktivitas fungsional seperti patterning exercise dan latihan keseimbangan belum memberikan perubahan signifikan. Bahkan, hasil ini juga tidak sepenuhnya konsisten dengan Klik atau ketuk di sini untuk memasukkan teks. (Raipure et al., 2023) yang menunjukkan bahwa SIT lebih efektif dibandingkan NDT dalam meningkatkan skor GMFM, keseimbangan (PBS), dan parameter gait, karena skor GMFM pasien dalam penelitian ini tetap rendah dan tidak berubah setelah enam kali terapi. Selain itu, efektivitas intervensi fisioterapi pada anak dengan gangguan perkembangan sangat bergantung pada intensitas, frekuensi, dan durasi terapi, sehingga intervensi dengan jumlah sesi terbatas sering kali tidak memberikan perubahan bermakna (Novak et al., 2020). Penelitian lain oleh (Raghupathy et al., 2021) menunjukkan bahwa anak dengan kondisi kompleks membutuhkan pendekatan multimodal berbasis keluarga (family-centered care) agar stimulasi dapat dilakukan berkelanjutan di luar sesi terapi. Selanjutnya, intervensi motorik dini yang dilakukan dengan konsistensi tinggi memiliki dampak signifikan terhadap peningkatan

kemampuan fungsional anak dengan kelainan genetik maupun keterlambatan perkembangan (Morgan et al., 2016).

## **KESIMPULAN**

Pada kasus anak dengan delesi 9p dan duplikasi 8p yang diberikan intervensi fisioterapi berupa patterning exercise, latihan pull to sit, standing, dan latihan keseimbangan posisi duduk. Sebanyak 6 kali. Intervensi tersebut belum menunjukkan adanya perubahan pada kemampuan kontak mata, respon sensoris, maupun skor GMFM. Meskipun belum tampak adanya kemajuan yang bermakna, fisioterapi tetap memiliki peran penting sebagai upaya stimulasi motorik, pemeliharaan tonus otot, dan pencegahan komplikasi lebih lanjut. Rekomendasi untuk penelitian selanjutnya diperlukan frekuensi terapi yang lebih intensif, penggunaan pendekatan multimodal (misalnya mengombinasikan terapi berbasis aktivitas dengan sensory integration), serta kolaborasi multidisiplin untuk mendapatkan hasil yang lebih optimal.

## **UCAPAN TERIMAKASIH**

Penulis menyampaikan terima kasih yang sebesar-besarnya kepada Klinik Intan Fisioterapi Anak Boyolali yang telah memberikan izin, fasilitas, dan dukungan penuh sehingga penelitian ini dapat terlaksana dengan baik. Ucapan terima kasih dan apresiasi juga disampaikan kepada seluruh pihak yang berkontribusi, baik secara langsung maupun tidak langsung. Selain itu, penulis menghargai kerja sama yang baik dari keluarga pasien yang telah memberikan kepercayaan dan kesempatan kepada penulis untuk melakukan penelitian ini. Sehingga penelitian ini dapat diselesaikan sesuai dengan tujuan yang diharapkan.

## **DAFTAR PUSTAKA**

- Anggraeny, D., & Pudjiastuti Sartinah, E. (2023). PELATIHAN KESEIMBANGAN TUBUH PADA ANAK DENGAN HAMBATAN MOTORIK BAGI GURU DI SLB BANGUN BANGSA SURABAYA. In *DEDICATE: Journal of Community Engagement in Education* (Vol. 2, Issue 1).
- Bradshaw, J., Shi, D., Federico, A., Klaiman, C., & Saulnier, C. (2023). The Pull-to-Sit Task: Examining Infant Postural Development in Autism Spectrum Disorder. *Journal of Pediatrics*, 253, 225-231.e2. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2022.09.047>
- D'Angelo, M., & Nanni, L. (2023). Deep-Learning-Based Human Chromosome Classification: Data Augmentation and Ensemble. *Information (Switzerland)*, 14(7). <https://doi.org/10.3390/info14070389>
- Gaber, S. A., Hamad, A. M., Alzahrani, A. S., Dawsari, I. A., & Alhajri, A. S. (2025). Developing Gross and Fine Motor Skills Using Sensory Integration in Children With Moderate Autism Spectrum Disorder. *European Journal of Educational Research*, 14(1), 297–307. <https://doi.org/10.12973/eu-jer.14.1.297>

- Gug, C., Stoicanescu, D., Mozos, I., Nussbaum, L., Cevei, M., Stambouli, D., Pavel, A. G., & Doros, G. (2020). De novo 8p21.3→ p23.3 Duplication With t(4;8)(q35;p21.3) Translocation Associated With Mental Retardation, Autism Spectrum Disorder, and Congenital Heart Defects: Case Report With Literature Review. *Frontiers in Pediatrics*, 8. <https://doi.org/10.3389/fped.2020.00375>
- Guilherme, R. S., Meloni, V. A., Perez, A. B. A., Pilla, A. L., De Ramos, M. A. P., Dantas, A. G., Takeno, S. S., Kulikowski, L. D., & Melaragno, M. I. (2014). Duplication 9p and their implication to phenotype. *BMC Medical Genetics*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/s12881-014-0142-1>
- Hauge, X., Raca, G., Cooper, S., May, K., Spiro, R., Adam, M., & Martin, C. L. (2008). Detailed characterization of, and clinical correlations in, 10 patients with distal deletions of chromosome 9p. *Genetics in Medicine*, 10(8), 599–611. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e31817e2bde>
- Lo Bianco, M., Vecchio, D., Timpanaro, T. A., Arena, A., Macchiaiolo, M., Bartuli, A., Sciuto, L., Presti, S., Sciuto, S., Sapuppo, A., Fiumara, A., Marino, L., Messina, G., & Pavone, P. (2020). Deciphering the invdupdel(8p) genotype–phenotype correlation: Our opinion. *Brain Sciences*, 10(7), 1–11. <https://doi.org/10.3390/brainsci10070451>
- Maciąg-Dorszyńska, M., Morcinek-Orłowska, J., & Barańska, S. (2025). Concise Overview of Methodologies Employed in the Study of Bacterial DNA Replication. In *International Journal of Molecular Sciences* (Vol. 26, Issue 2). Multidisciplinary Digital Publishing Institute (MDPI). <https://doi.org/10.3390/ijms26020446>
- Morgan, C., Darrach, J., Gordon, A. M., Harbourne, R., Spittle, A., Johnson, R., & Fethers, L. (2016). Effectiveness of motor interventions in infants with cerebral palsy: a systematic review. In *Developmental Medicine and Child Neurology* (Vol. 58, Issue 9, pp. 900–909). Blackwell Publishing Ltd. <https://doi.org/10.1111/dmcn.13105>
- MalaCards. (2025). *Distal monosomy 9p*. MalaCards – The Human Disease Database. Retrieved September 19, 2025, from [https://www.malacards.org/card/distal\\_monosomy\\_9p](https://www.malacards.org/card/distal_monosomy_9p)
- Novak, I., Morgan, C., Fahey, M., Finch-Edmondson, M., Galea, C., Hines, A., Langdon, K., Namara, M. M., Paton, M. C., Popat, H., Shore, B., Khamis, A., Stanton, E., Finemore, O. P., Tricks, A., te Velde, A., Dark, L., Morton, N., & Badawi, N. (2020). State of the Evidence Traffic Lights 2019: Systematic Review of Interventions for Preventing and Treating Children with Cerebral Palsy. In *Current Neurology and Neuroscience Reports* (Vol. 20, Issue 2). Springer. <https://doi.org/10.1007/s11910-020-1022-z>
- Oh, S., Jang, J.-S., Jeon, A.-R., Kim, G., Kwon, M., Cho, B., & Lee, N. (2024). Effectiveness of sensory integration therapy in children, focusing on Korean children: A systematic review and meta-analysis. *World Journal of Clinical Cases*, 12(7), 1260–1271. <https://doi.org/10.12998/wjcc.v12.i7.1260>

- Raghupathy, M. K., Rao, B. K., Nayak, S. R., Spittle, A. J., & Parsekar, S. S. (2021). Effect of family-centered care interventions on motor and neurobehavior development of very preterm infants: a protocol for systematic review. *Systematic Reviews*, 10(1). <https://doi.org/10.1186/s13643-021-01612-w>
- Raipure, A., Kovelala, R. K., & Harjpal, P. (2023). Effectiveness of Neurodevelopmental Treatment and Sensory Integration Therapy on Gross Motor Function, Balance and Gait Parameters in Children With Spastic Diplegia. *Cureus*. <https://doi.org/10.7759/cureus.43876>
- Saberi, M., & Mahjoubi, F. (2022). Simultaneous 9p Deletion and 8p Duplication in a Seven-Year-Old Girl, Detected Using Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification: A Case Report. *Iranian Journal of Medical Sciences*, 47(5), 494–499. <https://doi.org/10.30476/ijms.2021.89353.2039>
- Sams, E. I., Ng, J. K., Tate, V., Claire Hou, Y. C., Cao, Y., Antonacci-Fulton, L., Belhassan, K., Neidich, J., Mitra, R. D., Cole, F. S., Dickson, P., Milbrandt, J., & Turner, T. N. (2022a). From karyotypes to precision genomics in 9p deletion and duplication syndromes. *Human Genetics and Genomics Advances*, 3(1). <https://doi.org/10.1016/j.xhgg.2021.100081>
- Sibley, K. M., Beauchamp, M. K., Van Ooteghem, K., Paterson, M., & Wittmeier, K. D. (2017). Components of Standing Postural Control Evaluated in Pediatric Balance Measures: A Scoping Review. In *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* (Vol. 98, Issue 10, pp. 2066-2078.e4). W.B. Saunders. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2017.02.032>
- Sirisena, N. D., Wijetunge, U. K. S., de Silva, R., & Dissanayake, V. H. W. (2013). Child with Deletion 9p Syndrome Presenting with Craniofacial Dysmorphism, Developmental Delay, and Multiple Congenital Malformations. *Case Reports in Genetics*, 2013, 1–4. <https://doi.org/10.1155/2013/785830>
- te Velde, A., Morgan, C., Finch-Edmondson, M., McNamara, L., McNamara, M., Paton, M. C. B., Stanton, E., Webb, A., Badawi, N., & Novak, I. (2022a). Neurodevelopmental Therapy for Cerebral Palsy: A Meta-analysis. In *Pediatrics* (Vol. 149, Issue 6). American Academy of Pediatrics. <https://doi.org/10.1542/peds.2021-055061>