



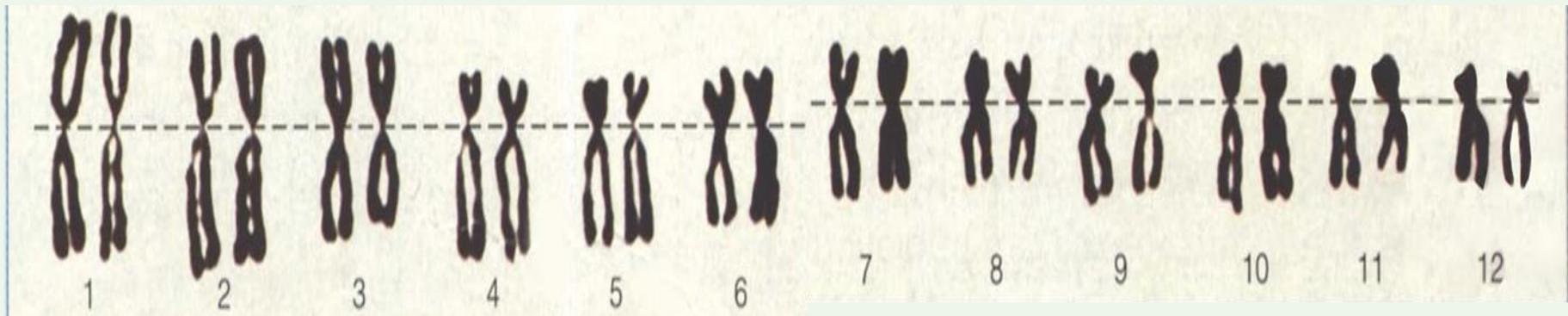
DOA BELAJAR

رَضِيتُ بِاللَّهِ رَبًّا وَبِالْإِسْلَامِ دِينًا وَبِمُحَمَّدٍ نَبِيًّا وَرَسُولًا
رَبِّي زِدْنِي عِلْمًا وَارْزُقْنِي فَهْمًا

“Kami ridho Allah SWT sebagai Tuhanku, Islam sebagai agamaku, dan Nabi Muhammad sebagai Nabi dan Rasul, Ya Allah, tambahkanlah kepadaku ilmu dan berikanlah aku kefahaman”



FISIOTERAPI PADA KELAINAN GEN (DOWN SYNDROME DAN RETARDASI MENTAL)



Riska Risty W, S.Fis.,M.Biomed

Disampaikan pada Kuliah MK Tumbuh Kembang Infeksi

Mei, 2021

Capaian Pembelajaran

Mahasiswa mampu menguasai konsep teoritis, dan mengaplikasikan fisioterapi pada kelainan Gen (Down syndrome dan retardasi mental).



Bahan Kajian

1. Kelainan Gen
2. Down syndrome dan retardasi mental



Kelainan Gen

- Penyakit atau kelainan yang terjadi pada materi genetik akan diturunkan pada turunannya
- Penyakit atau kelainan genetik terbagi 2
 - Kelainan kromosom (kelainan jumlah atau bentuk)
 - Mutasi basa DNA (kelainan susunan basa DNA)

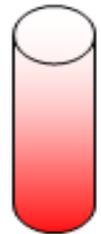


Deteksi Kelainan kromosom

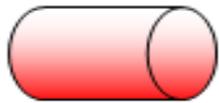
- Untuk mendeteksi terjadinya kelainan jumlah dan bentuk kromosom dengan kariotipe kromosom (susunan kromosom berdasarkan pengelompokannya dengan melalui teknik isolasi dan pewarnaan kromosom)
- Metode ini ditemukan oleh Tjio dan Levan tahun 1956



Kariotipe kromosom



5 ml darah vena
(buang eritrosit)



ditambah media kultur
pd suspensi leukosit



Diinkubasi 3 hari
Pada suhu 37°C



leukosit
dipisahkan

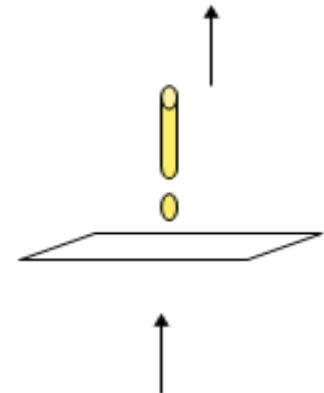


ditambah saline
hipotoni



pemotretan

pengecatan



Sel disebarakan





Deteksi Mutasi DNA

- Dengan metode PCR (polymerase chain reaction) : memperbanyak sekuen DNA yang akan diperiksa
- Darah (5 ml) → isolasi DNA → PCR
elektroforesis (dg menggunakan voltase listrik pita-pita DNA bergerak sesuai panjang pasangan basa DNANYA) → pita-pita DNA dilihat dengan fluoresensi dilihat di bawah lampu UV → dilakukan sequeencing urutan basa DNA

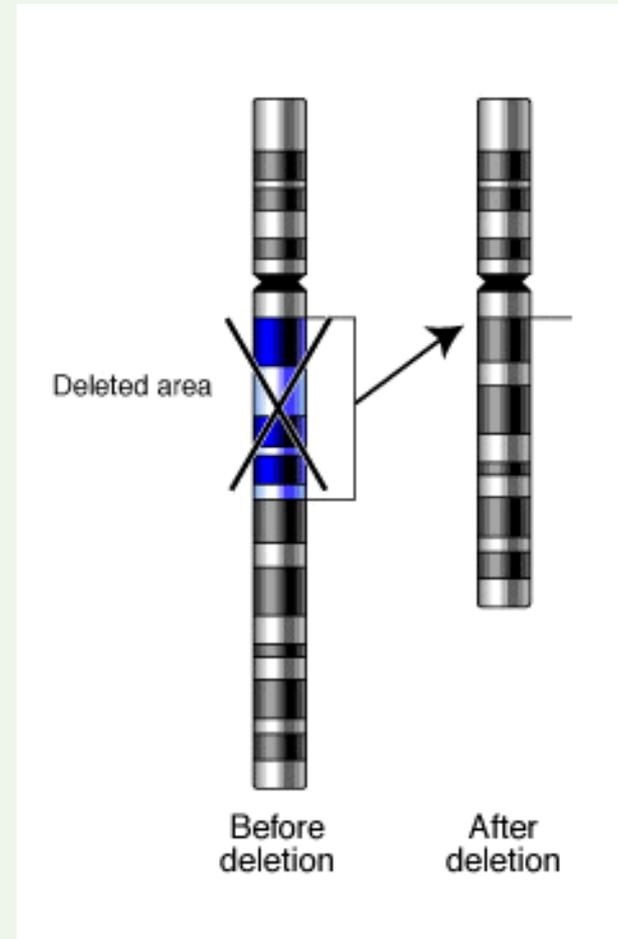
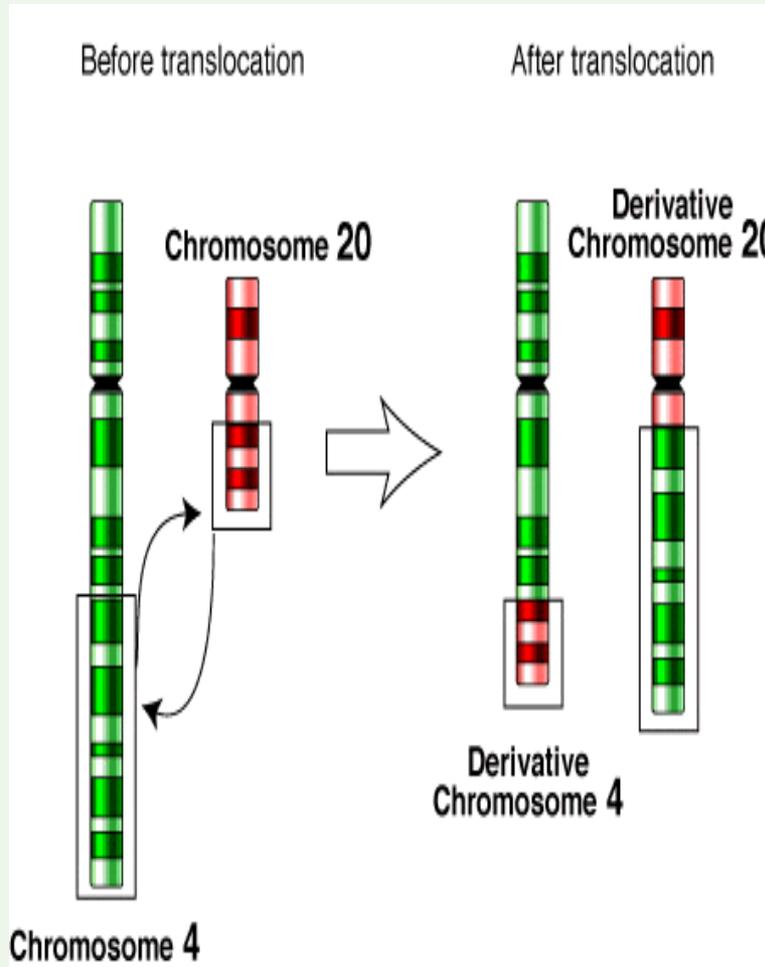


Kelainan kromosom

- Kelainan kromosom :
 - kelainan autosom
 - kelainan gonosom
- Kelainan autosom
 - kelainan jumlah (aneuploidi dan poliploidi)
 - kelainan bentuk (translokasi, delesi)
- Kelainan gonosom : terjadinya aneuploidi kromosom

- Kelainan numerik (jumlah) :
 - Bertambahnya atau berkurangnya satu atau dua buah kromosom (aneuploidi)
 - trisomi : bertambahnya satu kromosom mjd 47 kromosom, karena peristiwa *non disjunction* kemudian translokasi 14/15/22 ke 21
 - contoh : penyakit Sindroma Down (bertambahnya 1 kromosom pada krom ke 21), Sindr Patau (kelebihan pada kromosom ke 13, Sindr Edward kelebihan krom ke 18),
- Penulisan kelainan krom : 47 XX + 21
- Poliploidi dapat terjadi pada sel-sel kanker

Translokasi, delesi kromosom





- Kelainan struktur kromosom terjadi karena :
 - translokasi (pertukaran segmen antar kromosom non homolog)
contoh: translokasi kromosom 15 dan 21
 $45,XX,-15,-21,+ t(15q21q)$
 - delesi (hilangnya segmen dari sebuah kromosom)
contoh delesi pada lengan pendek kromosom ke 5
 $46,XX, 5p-$
- Pada penyakit leukemia Philadelphia terjadi delesi pada krom 22 dan translokasi ke krom 9
 $t(22q-;9q+)$

 Kelainan kromosom	sindroma	Gambaran klinis
Trisomi 21	Down	Retardasi mental, hipotoni, kelainan jantung kongenital
Trisomi 8		Retardasi mental
Trisomi 9		Hipoplasi genital
Trisomi 13	Patau	Retardasi motorik & mental, mikrosefali
Trisomi 18	Edward	Retardasi motorik & mental, kaki rocker bottom, jantung kongenital
Trisomi 22		Retardasi motorik & mental, mikrosefali
Trisomi 4p		Kelainan muka, jari dan kaki
Trisomi 9p		Kelainan muka, telinga lebar, retardasi mental, jari melengkung dan pendek
5p-	Cri du chat	Retardasi mental, mikrosefali
13q-		Retardasi mental. Mikrosefali, kelainan ibu jari dan telinga
21q-	Anti mongolisme	Kelaianan skelet, mikrognati, gangguan pertumbuhan
4p-		Retardasi mental, epilepsi, hipospadia, kelainan kulit kepala

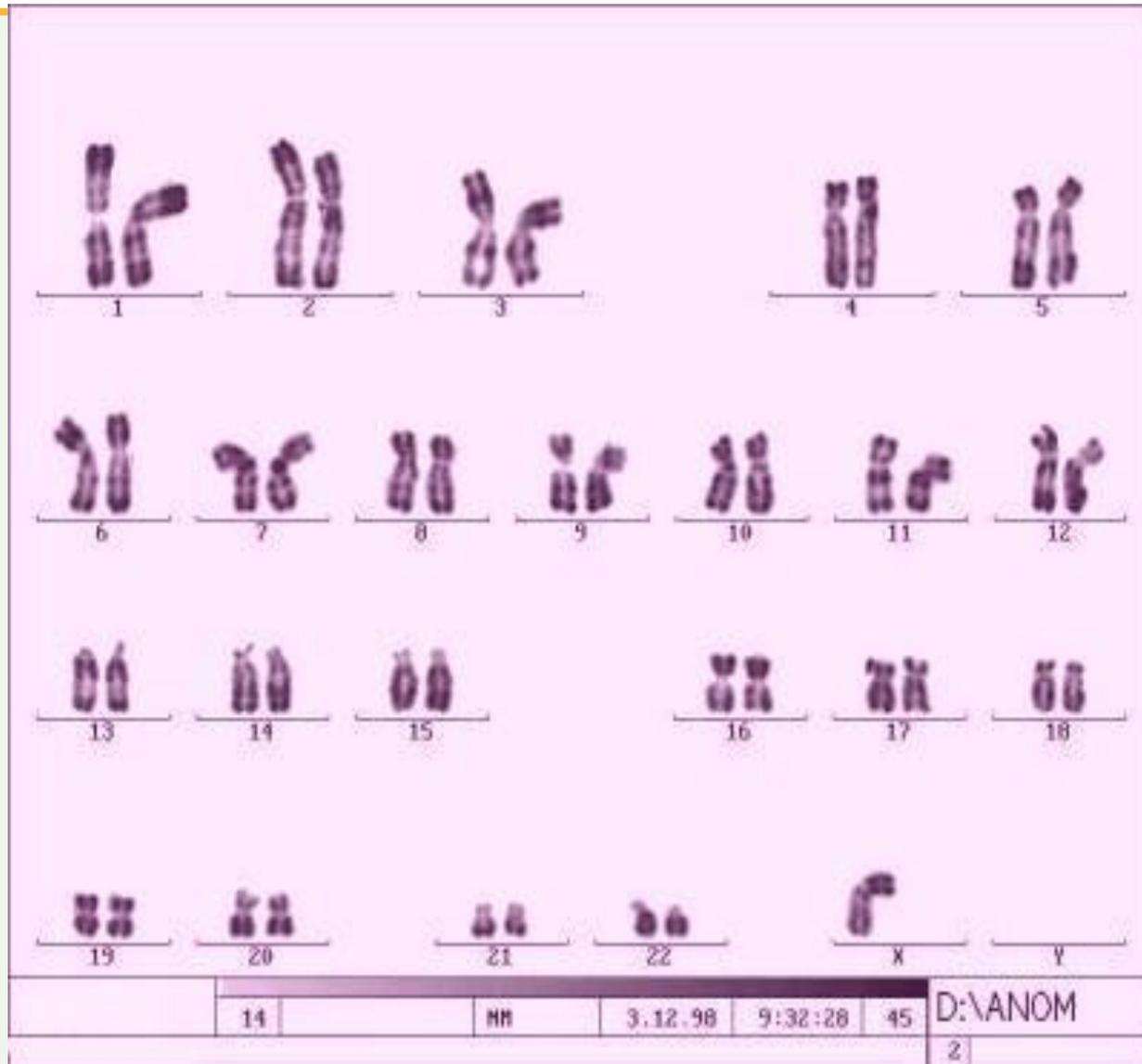
Kelainan gonosom

- Terjadi karena aneuploidi kromosom

Kelainan kromosom	Sindroma	Gambaran klinis
XXY, XXY	Klinefelter	Retardasi mental, konstitusi krom seks, testis kecil, steril
XO	Turner	Kelainan organ seksual pada wanita
XX atau XY	Pseudo-hermaphrodite	Sindroma feminisasi (laki-laki) Sindroma adrenogenital (wanita)
XX/XO , XX/XY	Hermaphrodite sejati	

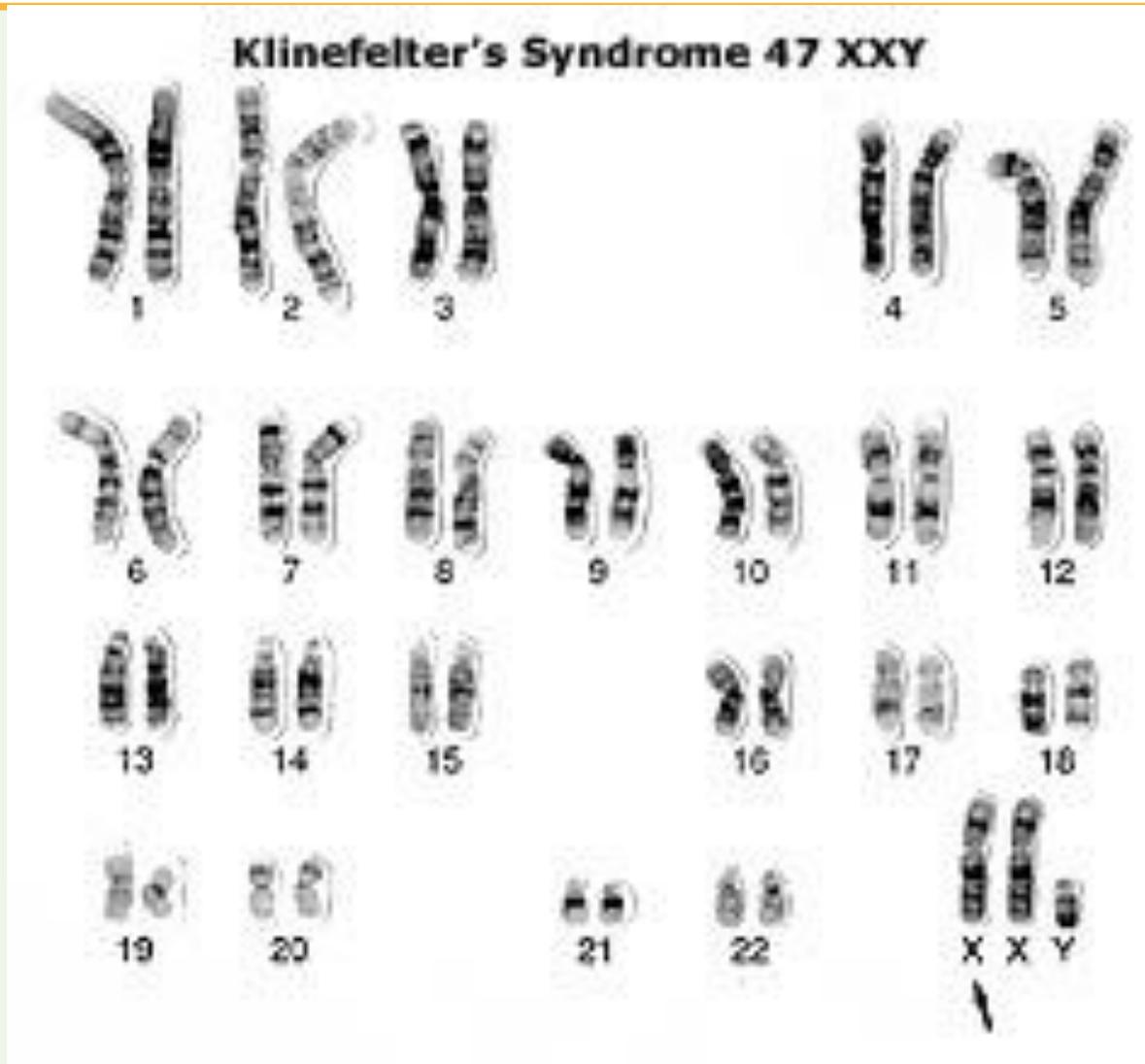


Sindroma Turner





Sindroma Klinefelter





DOWN SYNDROME

Pengertian

- Kelainan sindrom Down terjadi karena kelebihan jumlah kromosom pada kromosom nomor 21, yang seharusnya dua menjadi tiga.
- Kelainan bisa menyebabkan penderitanya mengalami kelainan fisik seperti kelainan jantung bawaan, otot-otot melemah (hypotonia), dan retardasi mental akibat hambatan perkembangan kecerdasan dan psikomotor.



Epidemiologi

- Kelainan ditemukan diseluruh dunia pada semua suku bangsa. Diperkirakan angka kejadian 1,5 : 1000 kelahiran dan terdapat 10 % diantara penderita retardasi mental.
- Faktor usia ibu hamil mempengaruhi tingkat risiko janin mengidap DS. Usia yang berisiko adalah ibu hamil pada usia lebih dari 35 tahun. Kehamilan pada usia lebih dari 40 tahun, risikonya meningkat 10 kali lipat dibanding pada usia 35 tahun.



Etiologi



1. Umur ibu : biasanya pada ibu berumur lebih dari 30 tahun, mungkin karena suatu ketidakseimbangan hormonal.
2. Kelainan kehamilan
3. Kelainan endokrin pada ibu : pada usia tua dapat terjadi infertilitas relative, kelainan tiroid.

Etiologi tersebut disebabkan oleh beberapa keadaan dibawah ini :

- Non disjunction (95%)

Kegagalan Meiosis berakibat pembelahan sel tidak merata, gamet kelebihan satu kromosom (Trisomi 21)

- Mozaikisme (1-2%)

Setelah pembuahan normal, tapi pembelahan sel tidak merata dan gamet kelebihan/kekurangan satu kromosom (Trisomi 21/Monosomi 21)

- Translokasi Robertsonian (2-3%)

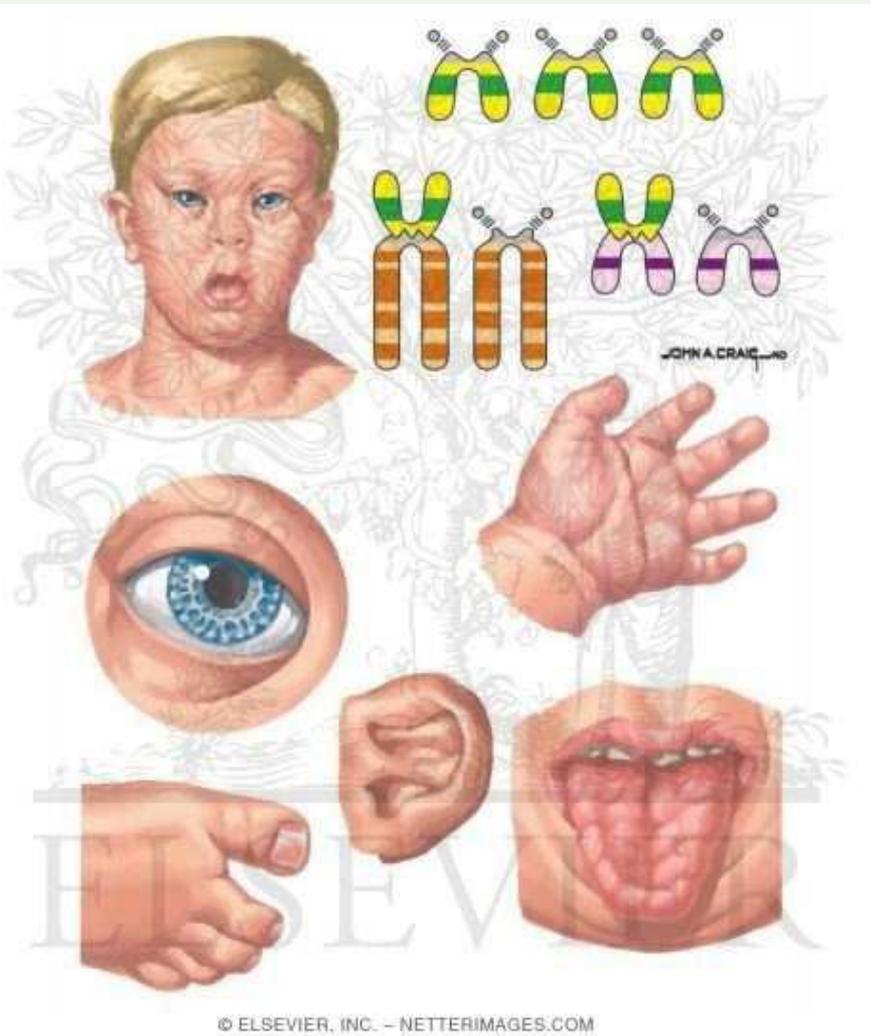
Kelainan keturunan (Orang tua sebagai pembawa sifat translokasi), pembelahan sel tidak sama mengakibatkan trisomi 21



Patofisiologi

- Semua individu dengan sindrom down memiliki tiga salinan kromosom 21. sekitar 95% memiliki salinan kromosom 21 saja. Sekitar 1 % individu bersifat mosaik dengan beberapa sel normal. Sekitar 4 % penderita sindrom down mengalami translokasi pada kromosom 21.
- Kebanyakan translokasi yang mengakibatkan sindrom down merupakan gabungan pada sentromer antara kromosom 13, 14, 15. jika suatu translokasi berhasil diidentifikasi, pemeriksaan pada orang tua harus dilakukan untuk mengidentifikasi individu normal dengan resiko tinggi mendapatkan anak abnormal.

Gejala Klinis



- Penampilan wajah yang berbeda: Fitur wajah pipih - Kepala kecil - Leher pendek - Lidah menonjol - Mata miring ke atas - Telinga yang tidak biasa bentuknya
- otot yang lemas
- Tangan pendek, pendek dengan satu lipatan dalam telapak tangan
- Jari yang relatif pendek
- Fleksibilitas yang berlebihan



Problematika Fisioterapi

- Keterlambatan perkembangan motorik kasar dan ketidakmampuan mengontrol gerakan mid-range.
- Protective reaction dan equilibrium reaction kurang berkembang dan reaksi yang berlawanan dengan positive supporting reaction tampak kuat.
- Abnormal alignment pada waktu berdiri. Anak bertumpu pada posisi medial kaki dan ditemukan joint laxity pada beberapa sendi.
- Anak kurang memahami konsep latihan.
- Ditemukan adanya keterlambatan psikososial dibanding anak normal



Intervensi Fisioterapi

1. NDT (Neuro Developmental Treatment)
 - Teknik Inhibisi adalah suatu upaya untuk menghambat dan menurunkan tonus otot. Tekniknya disebut Reflex Inhibitory Pattern. Perubahan tonus postural dan patern menyebabkan dapat bergerak lebih normal dengan menghambat pola gerak abnormal menjadi sikap tubuh yang normal dengan menggunakan teknik “Reflex Inhibitory Pattern”.
 - Teknik Stimulasi yaitu upaya untuk memperkuat dan meningkatkan tonus otot melalui proprioseptif dan taktil. Berguna untuk meningkatkan reaksi pada anak, memelihara posisi dan pola gerak yang dipengaruhi oleh gaya gravitasi secara otomatis. Terdapat 3 jenis input stimulasi yaitu input melalui taktil (touch), propioseptif, dan vestibular.



- Teknik Fasilitasi adalah upaya mempermudah reaksi-reaksi otomatis dan gerak motorik yang mendekati gerak normal dengan teknik Key Point of Control(KPOC)yang bertujuan untuk memperbaiki, mengembangkan, dan memelihara tonus postural dan tonus pada ekstremitas, untuk memudahkan gerakan-gerakan yang disengaja ketika diperlukan dalam aktifitas sehari-hari.

2. Brain gym (senam otak) adalah gerakan sederhana dengan menggunakan keseluruhan otak karena merupakan penyesuaian dengan tuntutan sehari-hari sehingga belajar jadi riang dan senang. Untuk koordinasi otak kanan dan kiri.



3. Neurosensomotor reflex integration

Metode untuk meningkatkan kondisi keterlambatan perkembangan dan fungsi saraf pusat pada anak dengan berbagai gangguan perkembangan. Sebagai alternatif jika ada kekurangan dalam interpretasi informasi sensorik atau respon motor tidak normal dapat terjadi ledakan emosi, kekurangan kognitif atau pola gerakan atipikal .

- Adriana, Dian. 2013. Tumbuh Kembang dan Terapi Bermain pada Anak. Jakarta: Salemba Medika.
- Aryanto. 2008. Gangguan Pemahaman Bahasa pada Anak Down Syndrome. Jakarta: EGC.
- Bremner, G.J., Wachs, D.T. 2010. Infant Development. Second Edition Volume 2: Applied and Policy Issues.
- Campbell. 2012. Buku Ajar Biologi. Jakarta : Penerbit Erlangga.
- Durand Mark & Barlow David, H. 2007. Essential of Abnormal. Amerika: Thomson Wadsworth
- Fadhil, Dhofirul. 2013. Kombinasi Neuro Developmental Treatment Dan Sensory Integration Lebih Baik Daripada Hanya Neuro Developmental Treatment Untuk Meningkatkan Keseimbangan Berdiri Anak Down Syndrome. Tesis. Denpasar: Pasca Serjana, Universitas Udayana.



unisa
Universitas 'Aisyiyah
Yogyakarta

TERIMA KASIH





PENUTUP BELAJAR

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

اللَّهُمَّ أَرِنَا الْحَقَّ حَقًّا وَارْزُقْنَا اتِّبَاعَهُ ۖ وَأَرِنَا الْبَاطِلَ بَاطِلًا وَارْزُقْنَا اجْتِنَابَهُ

Ya Allah Tunjukkanlah kepada kami kebenaran sehingga kami dapat mengikutinya,

Dan tunjukkanlah kepada kami keburukan sehingga kami dapat menjauhinya.