

# **RESUME KELAINAN GENETIK**

## **DOWN SYNDROME**

NAMA : NADILA HELLENA IMANDA

NIM : 2110101047

KELAS : A

### **A. Pengertian Down Syndrome**

Down syndrome merupakan kelainan kromosom. Kromosom ini terbentuk akibat kegagalan sepasang kromosom saling memisahkan diri saat terjadi pembelahan. kelainan genetik yang terjadi ketika bayi dalam kandungan memiliki kelebihan kromosom. Normalnya, manusia memiliki 46 kromosom di setiap selnya, 23 diwarisi dari ibu dan 23 lainnya diwarisi dari ayah. Orang dengan kondisi down syndrome memiliki 47 kromosom di setiap selnya. Kelebihan kromosom ini juga menyebabkan gangguan belajar dan membuat orang yang mengalaminya mengalami ciri fisik yang khas. Down syndrome merupakan kondisi seumur hidup. Namun, dengan perawatan yang tepat, orang dengan sindrom down dapat bertumbuh dengan sehat dan produktif bagi lingkungan

### **B. Tanda-tanda atau gejala down syndrome**

Beberapa gejala umum dari down syndrome (sindrom down) adalah sebagai berikut:

1. Penampilan wajah yang khas, misalnya memiliki tulang hidung rata dan telinga yang kecil
2. Ukuran kepala lebih kecil dan bagian belakangnya datar
3. Mata agak naik ke atas dengan lipatan kulit keluar dari kelopak mata atas dan menutupi sudut mata bagian dalam

4. Muncul bintik-bintik putih di bagian hitam mata (disebut bintik Brushfield)
5. Leher pendek dengan kulit di belakang leher terlihat agak kendur
6. Mulut berukuran kecil dan lidah yang terjulur
7. Otot kurang terbentuk dengan sempurna
8. Ada celah antara jari kaki pertama dan kedua
9. Telapak tangan yang lebar dengan jari-jari yang pendek dan satu lipatan pada telapak
10. Berat dan tinggi badan rendah dibanding rata-rata.

Perkembangan fisik anak-anak dengan kondisi ini juga cenderung lebih lambat daripada anak yang tidak terlahir dengan sindrom Down. Beberapa penyebabnya karena ototnya kurang terbentuk dengan sempurna, anak dengan kondisi ini mungkin lebih lambat untuk belajar tengkurap, duduk, berdiri, dan berjalan. Selain memengaruhi tampilan fisik, kondisi ini juga mengakibatkan gangguan kognitif anak termasuk masalah berpikir dan belajar. Masalah kognitif dan perilaku yang sering dialami anak dengan Down syndrome adalah:

1. Kesulitan memusatkan perhatian, berkonsentrasi, dan memecahkan masalah
2. Perilaku obsesif
3. Keras kepala
4. Emosional

### **C. Penanganan Down Syndrome**

Berikut ini adalah beberapa cara menangani anak dengan sindrom Down yang perlu diketahui

## 1. Terapi Fisik

Penanganan pertama yang perlu dilakukan adalah perawatan dengan terapi fisik, termasuk aktivitas dan latihan. Terapi ini dapat membantu membangun keterampilan motorik, meningkatkan kekuatan otot, serta memperbaiki postur dan keseimbangan anak sindrom Down. Ibu perlu tahu bahwa terapi fisik itu penting, terutama di awal kehidupan anak. Pasalnya, kemampuan fisik menjadi dasar untuk keterampilan lainnya. Kemampuan untuk membalik, merangkak, dan menjangkau, dapat membantu Si Kecil belajar tentang dunia di sekitar mereka dan bagaimana berinteraksi dengannya.

## 2. Terapi Bicara

Terapi bahasa dapat membantu anak dengan sindrom Down meningkatkan kemampuan berkomunikasi dan menggunakan bahasa secara lebih efektif. Si Kecil akan sering belajar berbicara lebih lambat dari pada teman sebayanya. Terapi bahasa bicara dapat membantu anak sindrom down mengembangkan keterampilan awal yang diperlukan untuk berkomunikasi, seperti meniru suara. Terapi juga dapat membantunya kamu menyusu dengan baik, karena kegiatan menyusu dapat memperkuat otot yang digunakan untuk berbicara.

## 3. Terapi Kerja

Ternyata, anak dengan gejala sindrom Down juga memiliki keterampilan dan bisa mandiri. Nah, terapi kerja ini akan membantunya menemukan cara untuk menyesuaikan tugas dan kondisi sehari-hari, sesuai dengan kebutuhan dan kemampuannya. Jenis terapi ini mengajarkan keterampilan perawatan diri, seperti makan, berpakaian, menulis, dan menggunakan komputer.

#### 4. Terapi Okupasi

Terapi ini mungkin menawarkan alat khusus yang dapat membantu memperbaiki fungsi sehari-hari, seperti pensil yang lebih mudah digenggam. Di tingkat SMA, terapis okupasi dapat membantu remaja mengidentifikasi pekerjaan karir, atau keterampilan yang sesuai dengan minat dan kekuatan mereka.

#### 5. Pemberian Obat dan Suplemen

Beberapa orang dengan sindrom down mengonsumsi suplemen asam amino atau obat-obatan yang memengaruhi aktivitas otak mereka. Namun, baru-baru ini, beberapa uji klinis menunjukkan bahwa perawatan ini kurang terkontrol dan menimbulkan berbagai efek samping. Sejak itu, obat psikoaktif baru yang jauh lebih spesifik telah dikembangkan.

#### 6. Perangkat Bantu

Banyak anak dengan gejala sindrom down menggunakan alat bantu untuk meningkatkan pembelajaran atau membuat tugas mereka lebih mudah diselesaikan. Contohnya termasuk perangkat amplifikasi untuk masalah pendengaran, alat musik yang membantu pergerakan, pensil khusus untuk membuat tulisan lebih mudah, komputer layar sentuh, dan komputer dengan keyboard huruf besar

Sumber :

1. Prima Suci.2016. Studi Kasus Anak Down Syndrome. *Jurnal Care Edisi Khusus Temu Ilmiah*. Volume 3(3). Halaman 65-70
2. [https://www.bing.com/search?q=gejala+dan+tanda+down+sindrom+dalam+kesehatan&cvid=b9997e68812647078fa45ab82c441f47&aqs=e\\_dge..69i57.13941j0j1&pgl=2083&FORM=ANNTA1&PC=LCTS](https://www.bing.com/search?q=gejala+dan+tanda+down+sindrom+dalam+kesehatan&cvid=b9997e68812647078fa45ab82c441f47&aqs=e_dge..69i57.13941j0j1&pgl=2083&FORM=ANNTA1&PC=LCTS)