

RESUME KELAINAN GENETIKA DOWN SYNDROME

NAMA : Rhani Rosalina
NIM : 2110101005
KELAS : A1

A. Pengertian Down Syndrom

Sindrom Down atau Down syndrome adalah kondisi yang menyebabkan anak dilahirkan dengan kromosom yang berlebih atau kromosom ke-21. Gangguan ini disebut juga dengan trisomi 21 dan dapat menyebabkan seorang anak mengalami keterlambatan dalam perkembangan fisik dan mental, bahkan kecacatan. Gangguan ini adalah kelainan kromosom genetik yang paling umum terjadi. Selain itu, kelainan ini juga dapat menyebabkan masalah terkait kesehatan, seperti gangguan jantung dan pencernaan. Tidak sedikit anak dengan gangguan ini mengalami kecacatan seumur hidup dan bahkan harapan hidupnya lebih pendek. Dengan adanya kemajuan medis dan pemahaman yang lebih baik tentang sindrom Down, peningkatan kualitas hidup anak menjadi lebih baik. Intervensi dini yang dilakukan juga dapat membantu pengidapnya untuk menjalani kehidupan yang memuaskan. Peran keluarga sangat penting untuk membantu kehidupan pengidap sindrom Down. Sindrom down merupakan kondisi saat seseorang sejak lahir mengalami keterbelakangan perkembangan fisik dan mental. Penyebabnya, karena adanya kelainan pada perkembangan kromosom dalam tubuh. Pada orang dengan fisik dan mental yang normal, dalam tubuhnya hanya memiliki 2 kromosom ke-21. Sementara, para pengidap sindrom down memiliki 3 kromosom ke-21, atau disebut juga dengan terjadinya triplikasi atau trisomy pada kromosom ke-21. Penambahan pada kromosom itu mengakibatkan terjadinya gangguan pada saraf, jantung, kulit dan pencernaan.

B. Tanda dan Gejala Down Syndrome

Beberapa ciri fisik yang berperan dalam penampilan pengidap down syndrome seperti:

- Telapak tangan yang hanya memiliki satu lipatan.
- Mata miring ke atas dan ke luar.
- Berat dan panjang saat lahir dibawah berat pada umumnya.
- Mulut kecil.
- Bagian hidung kecil dan tulang hidung rata.
- Tangan lebar dengan ukuran jari yang pendek.
- Bertubuh pendek.
- Mempunyai kepala kecil.
- Lidah menonjol keluar.

- Terdapat jarak yang luas antara jari kaki pertama dan kedua.

Umumnya, anak dengan down syndrome mempunyai tingkat kemampuan belajar yang kurang dan menghambat pertumbuhan yang menyebabkan perbedaan satu dengan yang lain. Berikut ini tiga tipe down syndrome, antara:

- Translocation, terjadi sekitar 4 pengidap down syndrome. Translocation merupakan tipe yang jarang terjadi dan mungkin diturunkan dari orang tua pada anak-anak.
- Mosaicism, tipe yang paling jarang terjadi ini mempunyai kondisi yang lebih ringan dengan mengalami hambatan pertumbuhan yang sedikit.
- Trisomy 21, tipe ini paling sering terjadi dan dialami lebih dari 90 persen orang pengidap down syndrome.

C. Komplikasi Syndrom Down

Anak yang lahir dengan sindrom Down mungkin lahir dengan masalah fisik dan berisiko tinggi alami masalah kesehatan di masa depan. Kemungkinan komplikasi yang bisa terjadi, antara lain:

- Gangguan pada jantung.
- Masalah pada pendengaran dan penglihatan.
- Gangguan gastrointestinal.
- Obesitas.
- Masalah pernapasan.
- Tiroid yang kurang aktif.
- Alami kejang.
- Leukemia sejak dini.
- Demensia sejak dini.

D. Faktor Resiko Sindrome Down

Beberapa faktor dibawah ini dipercaya bisa meningkatkan risiko bayi lahir dengan down syndrome seperti:

- a. Mempunyai adik atau kakak dengan down syndrome.
- b. Wanita hamil yang berusia diatas 35 tahun.
- c. Jika mempunyai bayi dengan down syndrome.
- d. Usia ibu saat mengandung merupakan faktor yang bisa meningkatkan risiko mempunyai bayi dengan down syndrome.

- e. Wanita yang mempunyai anak dengan down syndrome bisa berisiko melahirkan bayi dengan kondisi tersebut pada kehamilan berikutnya.
- f. Faktor down syndrome lainnya adalah faktor keturunan.

E. Penanganan Down Syndrome

Berikut ini adalah beberapa cara menangani anak dengan Sindrome Down yang perlu di ketahui sebagai berikut :

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 :

Ulyanik, M. 2013. Down Syndrome: Sensory Integratio, Vestibular Stimulation and Neurodevelopmental Therapy Approaches for Children.

<https://www.halodoc.com/kesehatan/sindrom-down>

<https://www.halodoc.com/artikel/cara-penanganan-anak-yang-memiliki-gejala-sindrom-down>