

Nama : Tjahya Pramudyaning Sumantri
Nim : 2110101051
Mata Kuliah : Embriologi

SINDROM DOWN

Sindrom Down merupakan suatu kelainan genetik yang paling sering terjadi dan paling mudah diidentifikasi. Sindrom Down atau yang lebih dikenal sebagai kelainan genetik trisomi, di mana terdapat tambahan kromosom pada kromosom 21. Kromosom ekstra tersebut menyebabkan jumlah protein tertentu juga berlebih sehingga mengganggu pertumbuhan normal dari tubuh dan menyebabkan perubahan perkembangan otak yang sudah tertata sebelumnya.

Sindrom Down merupakan suatu kelainan genetik yang terjadi sebelum seseorang lahir yang menyebabkan penderitanya mengalami keterbelakangan perkembangan fisik dan mental. Normalnya seorang manusia memiliki 23 pasang kromosom dari ayah dan ibunya atau 46 kromosom, namun pada penyandang down sindrom down mereka mengalami kelainan menjadi 47 kromosom. Kesulitan berinteraksi dengan orang lain terutama dialami oleh penyandang down syndrome anak - anak. Anak sindrom down akan lebih lambat belajar dibandingkan dengan yang lainnya. Anak sindrom down mengalami kesulitan dalam belajar berbicara dan menangkap sinyal kontak dari orang lain. Anak penyandang sindrom down memiliki resiko lebih tinggi akan masalah kesehatan dibandingkan dengan anak-anak normal. Beberapa masalah yang erat kaitannya dengan anak - anak ini adalah kelainan jantung, kepekaan terhadap infeksi pada mata maupun kelainan pada bentuk otak.

Kromosom merupakan serat - serat khusus yang terdapat didalam setiap sel didalam badan manusia dimana terdapat bahan - bahan genetik yang menentukan sifat - sifat seseorang. Selain itu sindrom down disebabkan oleh hasil daripada penyimpangan kromosom semasa konsepsi. Ciri utama daripada bentuk ini adalah dari segi struktur muka dan satu atau ketidakmampuan fisik dan juga waktu hidup yang singkat.

Sistem saraf dari individu dengan Sindrom Down juga memiliki ciri yang berbeda termasuk perbedaan anatomi pada sistem saraf pusat dan perifer, ukuran dan berat yang lebih

rendah, sulkus yang lebih kecil dan sedikit, gyrus temporosuperior yang lebih sempit, neuron korteks yang lebih sedikit, densitas neuron yang menurun, mielinisasi neuron yang terlambat, struktur dendrit yang abnormal, dan gangguan membran sel. Suatu hipotesis menyatakan bahwa perbedaan-perbedaan ini terkait dengan gangguan pada ketepatan, kecepatan, konsistensi, dan efisiensi dari pergerakan saat bicara.

Faktor yang memengaruhi pertumbuhan anak dengan Sindrom Down adalah faktor internal atau herediter, antara lain jenis kelamin, ras, suku bangsa, serta faktor lingkungan yang meliputi lingkungan pranatal, postnatal, dan faktor hormonal. Faktor hormonal yang berperan dalam tumbuh kembang anak yaitu somatotron (*growth hormon*) berperan dalam memengaruhi pertumbuhan tinggi badan dengan menstimulasi terjadinya proliferasi sel kartigo dan sistem skeletal. Selain itu, hormon tiroid berfungsi menstimulasi metabolisme tubuh, glukokortikoid menstimulasi pertumbuhan sel interstisial dari testis untuk memproduksi testosteron dan ovarium untuk memproduksi estrogen untuk menstimulasi perkembangan seks.

Gejala Sindrom Down pada anak kecil mempunyai beberapa ciri fisik yang serupa antara adanya faktor keturunan dari orang tua dan keluarga. Ada beberapa ciri fisik yang berperan dalam penampilan pengidap sindrom down, yaitu :

- 1) Telapak tangan yang hanya memiliki satu lipatan.
- 2) Mata miring ke atas dan ke luar.
- 3) Berat dan panjang saat lahir dibawah berat pada umumnya.
- 4) Mulut kecil.
- 5) Bagian hidung kecil dan hidung rata.
- 6) Tangan lebar dengan ukuran jari yang pendek.
- 7) Bertubuh pendek.
- 8) Mempunyai kepala kecil.
- 9) Lidah menonjol keluar.
- 10) Terdapat jarak yang luas antara jarak kaki pertama dan kedua.

Beberapa penanganan Sindrom Down antara lain :

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.

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 Okupasi

Terapi ini 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.

DAFTAR PUSTAKA

Kawanto FH, Soedjatmiko. Pemantauan tumbuh kembang anak dengan Sindrom Down. *Sari Pediatri*. 2007; 9: 185–90.

Arifiyah A, Purwanti A. Hubungan antara *Insulin-like Growth Factor-1* dengan pertumbuhan dan perkembangan anak Sindrom Down. *Sari Pediatri*. 2017; 18: 350–6.