

Nama : Ledy Suprihatin

Nim : 2110101028

Kelas : A

Resume terkait dengan jenis kelainan genetik yaitu sindrom down

SINDROM DOWN (Trisomi 21)

Sindrom Down merupakan kelainan bawaan ditandai dengan kumpulan gejala fisik (*phenotype*) berupa hidung “pesek”, mata kecil dan sipit, telinga kecil, lidah besar, dan perawakan pendek disebut juga Trisomi 21 karena disebabkan oleh kelebihan jumlah kromosom 21 yaitu berjumlah tiga (tri) yang pada orang normal mempunyai dua. Sindrom Down merupakan **penyebab genetik disabilitas intelektual** paling sering yang tidak diturunkan (95% tidak diturunkan, 5% diturunkan). Pertama kali ditemukan oleh dokter dari Inggris bernama Langdon Down tahun 1862 yang melakukan riset mengenai karakteristik fisik disabilitas intelektual yang oleh dokter Down dianggap seperti ras Mongolia, namun demikian penyebutan Sindrom Mongolia mulai ditinggalkan sejak tahun 1970 karena dianggap rasis sehingga penamaan ini sekarang tidak digunakan lagi. Selain mengalami disabilitas intelektual dengan IQ berkisar antara 50-70, anak dengan Sindrom Down mempunyai karakteristik fisik yang khas berupa:

- Kepala dan Leher: kepala kecil, mata sipit dan kecil dengan kelopak mata yang up-slanting, hidung pesek, lidah besar (menjulang), telinga kecil dan rendah, leher pendek
- Tangan dan Kaki: garis tangan tunggal dan lurus (*simian creases*), jari- jari tangan dan kaki pendek, antara jari kaki ke-1 dan ke-2 lebar (*sandal gap*), kaki bebek (*flatfoot*)
- Perawakan pendek (*short stature*)

Sindrom Down pada umumnya (95%) disebabkan karena gagalnya pembelahan sel gamet (sel telur atau sperma) pada proses *Meiosis I* ataupun *Meiosis II* (*non-disjunction*) sehingga mengakibatkan terjadinya

kelebihan kromosom 21 sel gamet, apabila sel gamet tersebut dibuahi akan menghasilkan bayi dengan kelebihan 1 kromosom 21 atau disebut Trisomi 21 dengan kariotip: 47, XX,+21 (Perempuan) atau 47, XY, +21 (Laki-laki). Kegagalan terjadinya pembelahan sel gamet (*Meiosis non-disjunction*) belum diketahui secara pasti penyebabnya, namun beberapa literatur mengatakan faktor lingkungan seperti polusi, merokok, paparan sinar radiasi, kurang gizi, gangguan metabolisme asam folat menjadi faktor yang diduga merupakan faktor yang menyebabkan gagalnya pembelahan sel gamet.

Sampai dengan saat ini belum ada penatalaksanaan yang spesifik untuk Sindrom Down. **Intervensi sedini mungkin** dapat membantu anak dengan Sindrom Down mencapai kemampuan maksimal baik secara fisik maupun intelegensia. Disamping itu, anak Sindrom Down dengan keterlambatan bicara dan keterlambatan perkembangan fisik lainnya (berjalan) dapat memanfaatkan terapi wicara, terapi fisik, dan terapi okupasi yang biasanya dimiliki oleh Instalasi Rehabilitasi Medik RumahSakit.

Sumber :

<https://rsnd.undip.ac.id/sindrom-down-trisomi-21/>