

Tugas Embriologi

Resume Kelainan Genetik Down Syndrome

Nama : Hanani Uswatun Hasanah

NIM : 2110101085

Kelas : B

✚ Pengertian Sindrom Down :

Sindrom Down adalah sebuah tipe retardasi mental atau gangguan mental akibat kelebihan kromosom 21. Kelainan genetik ini terbentuk sejak janin masih berbentuk embrio di dalam kandungan. Begitu dilahirkan, pengidap down syndrome biasanya memiliki karakteristik wajah yang khas dengan dagu yang kecil, mata sipit, hanya memiliki satu lipatan tangan dan beberapa ciri khas lainnya. Penyebab dari kelainan genetik ini belum diketahui. Namun peneliti menduga sindrom Down dipengaruhi oleh usia ibu saat mengandung dan faktor keturunan. Sindrom Down memiliki tingkat keparahan yang bervariasi pada setiap individu yang mengalaminya. Umumnya, sindrom down menyebabkan cacat intelektual dan keterlambatan perkembangan. Selain itu, kelainan genetik ini juga dapat meningkatkan risiko mengalami kondisi medis lainnya, termasuk penyakit jantung dan gangguan pencernaan. Down syndrome dapat terjadi pada setiap orang, ras dan status sosial ekonomi. Berdasarkan informasi dari Pusat Data dan Informasi Kementerian Kesehatan RI, angka kelahiran bayi dengan Down syndrome mencapai 0,21% dari data kelahiran bayi di tahun 2018. Dengan angka tersebut, sindrom ini sudah dianggap sebagai kondisi yang cukup umum terjadi. Melalui perawatan yang tersedia saat ini, usia hidup anak dengan Down syndrome pun turut mengalami peningkatan.

Meskipun tidak semua penderita Sindrom Down mempunyai gejala yang sama, secara umum, penderita memiliki gejala berupa ciri fisik, gangguan kecerdasan, dan penyakit penyerta.

✚ Tanda Gejala fisik

Penderita anak-anak maupun dewasa umumnya memiliki ciri-ciri fisik berupa:

- Wajah yang rata (flattened face)
- Kepala yang kecil

- Leher yang pendek
- Lidah yang cenderung terjulur ke luar
- Mata yang terlihat sipit
- Telinga yang kecil atau bentuknya tidak biasa
- Otot (tonus) yang kurang kuat
- Tangan dengan 1 garis tangan melintang yang tampak menonjol (single palmar crease) dan jari-jari pendek
- Postur tubuh yang pendek
- Gangguan kecerdasan
- Selain itu, gejala sindrom Down ditunjukkan dalam keterlambatan perkembangan anak dengan tingkat keparahan dari ringan hingga berat, termasuk:
 - Motorik kasar
 - Motorik halus
 - Bahasa dan kepribadian sosial, serta ketidakmampuan untuk membuat frasa yang bermakna setelah berusia 24 bulan
 - Kemampuan mengingat jangka pendek maupun jangka panjang.
 - Penyakit penyerta

Berdasarkan laporan WHO, sekitar 50% bayi yang dilahirkan dengan sindrom Down juga memiliki penyakit jantung bawaan.

Penyebab sindrom Down adalah gangguan pada fase pembelahan sel yang melibatkan kromosom 21. Gangguan ini memicu munculnya 'tambahan' kromosom, sehingga jumlahnya berlebih daripada orang normal. Meski begitu, belum ada riset yang bisa menjelaskan pemicu di balik kelainan pada pembelahan kromosom tersebut.

Variasi kelainan genetik yang bisa memicu sindrom Down

Berikut adalah tiga variasi kelainan genetik yang dapat menyebabkan penyakit ini:

- Trisomi 21

Sebanyak 95% kasus sindrom Down disebabkan oleh trisomi 21. Penderita mempunyai 3 salinan kromosom 21, padahal normalnya hanya 2. Kondisi ini disebabkan oleh pembelahan sel yang abnormal pada pembentukan awal sejak janin.

- Mosaic Down syndrome

Pada kasus mosaic Down syndrome, penderita hanya punya beberapa sel dengan salinan berlebih pada kromosom 21. Ini terjadi karena pembelahan sel yang abnormal pada saat fertilisasi atau pembuahan sel telur.

- Translocation Down syndrome

Translocation Down syndrome timbul ketika sebagian kromosom 21 menempel dengan kromosom lain sebelum atau saat pembuahan. Selain mempunyai 2 salinan kromosom 21, penderita penyakit ini juga memiliki bahan genetik tambahan dari kromosom 21 yang menempel dengan kromosom lain.

Faktor risiko sindrom Down

Beberapa faktor risiko dari penyakit ini meliputi:

- Usia ibu saat hamil
- Risiko Down syndrome akan meningkat pada wanita yang hamil setelah usia 35 tahun.
- Pembawa gen translocation Down syndrome
- Pria maupun wanita dapat menjadi pembawa (carrier) gen translocation Down syndrome dan menurunkan kelainan ini pada anaknya.
- Mempunyai anak yang menderita Sindrom Down
- Orangtua yang memiliki anak dengan sindrom Down punya risiko untuk kembali mempunyai anak dengan penyakit yang sama. Karena itu, konsultasi dan pemeriksaan dari dokter spesialis genetik dibutuhkan sebelum merencanakan kehamilan berikutnya.
- Kekurangan asam folat
- Para peneliti mengungkapkan bahwa kurangnya asupan asam folat pada ibu hamil dapat memicu penurunan metabolisme zat ini, dan dapat memengaruhi proses pembentukan kromosom.
- Paparan zat kimia
- Paparan zat kimia dan zat asing pada ibu hamil merupakan faktor risiko yang paling umum pada kelahiran bayi Down syndrome.

Dokter dapat melakukan beberapa metode pemeriksaan di bawah ini:

- Tes skrining

Tes skrining untuk penyakit sindrom Down menjadi tes rutin guna perawatan prenatal. Pemeriksaan ini dilakukan pada trimester pertama dan kedua. Meski hanya akan mengidentifikasi risiko Down syndrome, tes ini dapat membantu calon orangtua untuk membuat keputusan sebelum menjalani tes diagnostik. Jenis pemeriksaan pada trimester pertama kehamilan bisa berupa:

- Tes darah

Tes darah bertujuan mengukur kadar protein plasma-A (PAPP-A) yang terkait kehamilan dan hormon human chorionic gonadotropin (HCG). Tingkat PAPP-A dan HCG yang abnormal dapat mengindikasikan adanya kelainan pada bayi.

- Uji nuchal translucency

USG nuchal translucency digunakan untuk mengukur area tertentu pada area belakang leher janin. Ketika ada kelainan, jumlah cairan yang abnormal atau lebih banyak dari normal biasa cenderung berkumpul di jaringan pada bagian ini. Sedangkan pada kehamilan trimester kedua, ibu hamil disarankan untuk menjalani tes darah untuk melihat kadar alpha fetoprotein, estriol, HCG, dan inhibin A. Dari hasil pemeriksaan pada trimester pertama dan kedua, dokter dapat memperkirakan risiko ibu untuk memiliki bayi dengan Sindrom Down.

- Tes diagnostik

Jika skrining menunjukkan risiko tinggi janin memiliki sindrom Down, dokter akan menyarankan tes diagnostik untuk memastikan diagnosis sindrom Down. Tes ini umumnya meliputi:

- Chorionic villus sampling (CVS)

Pada pemeriksaan ini, sel diambil dari plasenta dan digunakan untuk menganalisis kromosom janin. Tes ini biasanya dilakukan pada trimester pertama, antara minggu kehamilan ke-10 hingga ke-13.

- Amniosentesis

Pada amniosentesis, dokter akan mengambil sampel air ketuban yang mengelilingi janin lewat jarum yang dimasukkan ke rahim ibu. Dokter biasanya melakukan tes ini pada minggu ke-15

atau trimester kedua kehamilan. Sampel ini kemudian dikirim ke laboratorium untuk diperiksa lebih lanjut.

Setiap individu dengan Down syndrome dapat memiliki gejala yang berbeda. Oleh karena itu, cara mengobati sindrom Down akan tergantung pada kebutuhan individu tersebut. Memberi perhatian khusus pada pengidap sejak bayi atau usia kanak-kanak, bisa meningkatkan kualitas hidupnya secara signifikan. Sejumlah perawatan yang bisa disarankan oleh dokter meliputi:

- Intervensi dini dan terapi

Intervensi dini adalah istilah untuk program yang dirancang para ahli bagi anak-anak dengan sindrom Down dan keluarga mereka. Program intervensi dini dapat mencakup:

1. Terapi wicara dan bahasa untuk memperbaiki kemampuan berkomunikasi
2. Fisioterapi untuk meningkatkan kekuatan otot dan kemampuan bergerak
3. Program belajar di rumah masing-masing
4. Terapi pendukung lain, seperti psikoterapi dan terapi okupasi

- Penggunaan alat bantu

Semakin majunya perkembangan teknologi, semakin banyak pula pilihan alat bantu yang dapat dimanfaatkan oleh pengidap Down syndrome. Dengan ini, mereka bisa menyelesaikan tugas sehari-hari dengan lebih mudah. Beberapa contoh alat bantu tersebut meliputi:

1. Perangkat amplifikasi untuk membantu dalam mengatasi masalah pendengaran
2. Pensil khusus untuk memudahkan menulis
3. Komputer dengan layar sentuh
4. Komputer dengan ukuran huruf yang besar
5. Pendampingan bagi orangtua dengan anak

Orangtua dengan anak Down syndrome mungkin akan mengalami berbagai emosi, seperti kemarahan, ketakutan, kekhawatiran, dan kesedihan. Oleh sebab itu, para orangtua penderita sindrom Down disarankan untuk mencari dukungan dari orang-orang terdekat dan komunitas terkait. Berpartisipasilah dalam kegiatan sosial dan luangkan waktu untuk berekreasi. Jangan lupa juga untuk selalu aktif dan mencari informasi penyakit ini.

Komplikasi sindrom Down

Pengidap penyakit ini memiliki risiko lebih tinggi untuk mengalami:

- Cacat jantung
- Gangguan pendengaran
- Gangguan penglihatan
- Gangguan kesehatan gigi dan mulut
- Masalah tiroid
- Infeksi
- Leukemia
- Gangguan saluran pencernaan
- Gangguan psikologis dan perilaku
- Demensia
- Disfagia

Cara Penanganan :

Hingga saat ini, belum tersedia cara mencegah sindrom Down. Jika berisiko tinggi untuk mempunyai anak dengan penyakit ini, orangtua sebaiknya berkonsultasi dengan dokter spesialis genetik saat berencana memiliki keturunan. Ahli genetik dapat menyarankan tes prenatal guna membantu dalam mendeteksi risiko kelahiran anak dengan Down syndrome dan memberikan informasi mengenai pro dan kontra pada tes tersebut.