

NAMA : SUCI RAMADHINNA

NIM : 2110101118

DOWN SYNDROME

Down syndrome adalah kelainan genetik yang menyebabkan penderitanya memiliki tingkat kecerdasan yang rendah dan kelainan fisik yang khas. Gejala down syndrome bisa ringan atau berat, bahkan dapat menyebabkan penyakit jantung.

Penyebab dan Jenis Down Syndrome

Down syndrome terjadi ketika ada satu salinan ekstra dari kromosom 21. Sindrom Down terbagi dalam tiga jenis, yaitu:

- Trisomi 21

Trisomi 21 merupakan jenis Down syndrome yang paling sering terjadi. Pada jenis ini, setiap sel tubuh memiliki salinan ekstra kromosom 21.

- Mosaik

Pada jenis ini, salinan ekstra dari kromosom 21 hanya menempel di beberapa sel sehingga ciri-ciri Down syndrome pada penderita jenis mosaik tidak terlalu terlihat jelas seperti pada trisomi 21.

- Translokasi

Pada jenis ini, salinan ekstra dari kromosom 21 menempel di kromosom lain. sindrom Down jenis translokasi dapat diturunkan dari orang tua ke anak.

Pengobatan dan Pencegahan Down Syndrome

Pengobatan Down syndrome bertujuan untuk mengatasi kondisi yang menyertainya dan membantu penderita dalam beraktivitas. Metode pengobatannya dapat berupa terapi atau pemberian obat-obatan. Sindrom Down tidak dapat dicegah. Namun, konseling genetik dapat memberitahu seberapa besar kemungkinan memiliki anak dengan kondisi ini. Pemeriksaan genetik disarankan bagi orang yang memiliki keluarga dengan Down syndrome atau merencanakan kehamilan berikutnya setelah sebelumnya memiliki anak yang menderita kelainan ini.

Faktor Risiko Down Syndrome

Ada beberapa faktor yang berisiko menimbulkan salinan ekstra pada kromosom 21, yaitu:

- Usia saat hamil

Anak yang lahir dari wanita usia di atas 35 tahun lebih rentan mengalami Down syndrome. Risiko akan makin meningkat jika usia ayah di atas 40 tahun.

- Riwayat Down syndrome dalam keluarga

Orang yang memiliki keluarga dengan Down syndrome berisiko memiliki anak dengan kondisi ini, bahkan bisa terjadi bukan hanya pada 1 anak.

Sindrom Down dapat menimbulkan keluhan berupa kelainan fisik serta gangguan perkembangan dan kecerdasan. Kelainan fisik pada Down syndrome bersifat khas dan dapat terlihat saat lahir, antara lain:

- Ukuran kepala lebih kecil
- Bagian belakang kepala datar
- Hidung dan mulut kecil
- Sudut mata luar naik ke atas
- Bintik-bintik putih di bagian hitam (iris) mata
- Bentuk telinga kecil atau tidak normal
- Leher pendek
- Kulit di belakang leher kendur
- Telapak tangan lebar dan hanya memiliki satu garis tangan
- Tungkai kecil dan jari-jari pendek
- Otot lemah dan sangat lentur

Anak dengan Down syndrome cenderung tumbuh lebih lambat jika dibandingkan dengan anak sebayanya. Meski demikian, postur tubuhnya tergolong proporsional. Selain memengaruhi fisik, Down syndrome juga menghambat perkembangan anak dalam beragam aspek, yaitu:

- Membaca
- Berhitung
- Berbicara atau berbahasa
- Berjalan atau bergerak
- Mengingat, baik dalam jangka pendek maupun panjang