

Tugas Resume Embriologi

“ Sindrom Down”

Nama : Riska Arinanda

NIM : 2110101083

Kelas : B

Prodi : S1 Kebidanan

Syndrom Down

Sindroma Down adalah kelainan genetic yang disebabkan oleh kelebihan salinan kromosom 21 atau yang disebut dengan trisomi. Down syndrome adalah kelainan genetik yang menyebabkan penderitanya memiliki tingkat kecerdasan yang rendah dan kelainan fisik yang khas.

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 trisomi pada kromosom ke-21. Penambahan pada kromosom itu mengakibatkan terjadinya gangguan pada saraf, jantung, tulang kulit, dan pencernaan. Kemunculan trisomi kromosom ke 21 itu terjadi karena adanya mutasi kromosom, atau perubahan tak diduga yang terjadi pada kromosom. Beberapa faktor dibawah ini dipercaya bisa meningkatkan risiko bayi lahir dengan down syndrome seperti:

- Mempunyai adik atau kakak dengan down syndrome.
- Wanita hamil yang berusia diatas 35 tahun.
- Jika mempunyai bayi dengan down syndrome.
- Usia ibu saat mengandung merupakan faktor yang bisa meningkatkan risiko mempunyai bayi dengan down syndrome.
- Wanita yang mempunyai anak dengan down syndrome bisa berisiko melahirkan bayi dengan kondisi tersebut pada kehamilan berikutnya.
- Faktor down syndrome lainnya adalah faktor keturunan.

Sindrom ini adalah sindrom malformasi yang paling sering terjadi. Karakteristik umum trisomi 21 diantaranya Retardasi mental, Masalah jantung, Tonus otot kurang atau lemah dan Fitur wajah khas. Penderita Sindrom Down menunjukkan berbagai temuan karakteristik fisik, di antaranya kelainan pada kraniofasial, eksremitas dan rongga mulut. Gejala down syndrome pada anak kecil mempunyai beberapa ciri fisik

yang serupa karena adanya faktor keturunan dari orang tua dan keluarga. Ada 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.



Berikut ini adalah beberapa cara menangani anak dengan sindrom Down :

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

3. Terapi Kerja

Anak dengan gejala sindrom Down juga memiliki keterampilan dan bisa mandiri. Jenis terapi ini mengajarkan keterampilan perawatan diri, seperti makan, berpakaian, menulis, dan menggunakan komputer. Dengan cara ini, anak dengan Down Sindrom dapat hidup mandiri dengan bakat yang mereka miliki

4. Terapi Okupasi

Terapi ini mungkin menawarkan alat khusus yang dapat membantu memperbaiki fungsi sehari-hari, seperti pensil yang lebih mudah digenggam

5. Pemberian Obat dan Suplemen

Beberapa orang dengan sindrom down mengonsumsi suplemen asam amino atau obat-obatan yang memengaruhi aktivitas otak mereka.

6. Perangkat Bantu

Banyak anak dengan gejala sindrom down menggunakan alat bantu untuk meningkatkan pembelajaran atau membuat tugas mereka lebih mudah diselesaikan.

Dalam menghadapi anak down sindrom, orang tua harus lebih sabar dalam mengurusnya. Ajarkan hal-hal baik kepada mereka, dan gunakan Bahasa yang sekiranya mudah di mengerti jika bicara kepada anak down sindrom. Jika memang di perlukan, gunakan Bahasa tubuh untuk berkomunikasi. Selain itu, rutin periksa Kesehatan anak down syndrome ke dokter. Berikut beberapa referensi pengobatan atau penanganan syndrome down:

1. Penanggulangan sindrom Down dalam perspektif Al-Quran
<https://repository.ptiq.ac.id/id/eprint/606/>
2. The Effect of parental autonomy support, parental involvement and parental structure on Independence
https://www.academia.edu/download/32082017/Iletta_Nathania_Tjioe-Jurnal-FPsi-2013.pdf
3. Pengobatan pada Anak Sindrom Down
<https://www.halodoc.com/artikel/cara-penanganan-anak-yang-memiliki-gejala-sindrom-down>
4. Tips Penanganan Syndrome Down pada anak
<https://youtu.be/KfbnAMHVq7I>