

NAMA : NURUL SABILLAH

NIM : 2110101124

KELAS : B

## **“KELAINAN SINDROM DOWN”**

### A. Pengertian Sindrom Down

Sindrom Down atau Down syndrome adalah kondisi yang menyebabkan anak dilahirkan dengan kromosom yang berlebih atau kromosom ke-21. Gangguan ini disebut juga dengan trisomi 21 dan dapat menyebabkan seorang anak mengalami keterlambatan dalam perkembangan fisik dan mental, bahkan kecacatan.

Gangguan ini adalah kelainan kromosom genetik yang paling umum terjadi. Selain itu, kelainan ini juga dapat menyebabkan masalah terkait kesehatan, seperti gangguan jantung dan pencernaan. Tidak sedikit anak dengan gangguan ini mengalami kecacatan seumur hidup dan bahkan harapan hidupnya lebih pendek.

Dengan adanya kemajuan medis dan pemahaman yang lebih baik tentang sindrom Down, peningkatan kualitas hidup anak menjadi lebih baik. Intervensi dini yang dilakukan juga dapat membantu pengidapnya untuk menjalani kehidupan yang memuaskan. Peran keluarga sangat penting untuk membantu kehidupan pengidap sindrom Down.

### B. Penyebab Sindrom Down

Sel pada tubuh manusia umumnya terdiri atas 23 pasang kromosom. Satu kromosom pada setiap pasangan berasal dari sang ayah dan lainnya dari sang ibu. Pada pengidap sindrom Down, pembelahan sel abnormal pada kromosom ke-21 terjadi. Ketidaknormalan pembelahan sel ini menghasilkan jumlah kromosom yang berlebih. Faktanya, materi genetik ekstra ini bertanggung jawab terkait ciri khas dan masalah

perkembangan sindrom Down. Pada umumnya, anak dengan down syndrome mempunyai tingkat kemampuan belajar yang kurang dan menghambat pertumbuhan yang menyebabkan perbedaan satu dengan yang lain.

Ada tiga tipe down syndrome yang dapat diketahui, yaitu:

1. Translocation. Tipe ini terjadi sekitar 4 pengidap down syndrome. Translocation merupakan tipe yang jarang terjadi yang mungkin diturunkan dari orang tua pada anak-anak.
2. Mosaicism. Tipe yang paling jarang terjadi ini mempunyai kondisi yang lebih ringan dengan mengalami hambatan pertumbuhan yang sedikit.
3. Trisomy 21. Tipe down syndrome trisomy 21 ini paling sering terjadi dan dialami lebih dari 90 persen orang pengidap down syndrome.

### C.Faktor Risiko Sindrom Down

Beberapa faktor dibawah ini dipercaya bisa meningkatkan risiko bayi lahir dengan down syndrome seperti:

1. Mempunyai adik atau kakak dengan down syndrome.
2. Wanita hamil yang berusia diatas 35 tahun.
3. Jika mempunyai bayi dengan down syndrome.
4. Usia ibu saat mengandung merupakan faktor yang bisa meningkatkan risiko mempunyai bayi dengan down syndrome.

5. Wanita yang mempunyai anak dengan down syndrome bisa berisiko melahirkan bayi dengan kondisi tersebut pada kehamilan berikutnya.
6. Faktor down syndrome lainnya adalah faktor keturunan.

#### D. Tanda dan Gejala Sindrom Down

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:

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 tulang 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 jari kaki pertama dan kedua.

#### E. Pengobatan Sindrom Down

Karena down syndrome tidak dapat disembuhkan, maka dibutuhkan peran aktif bagi anggota keluarga untuk memberikan kehidupan yang normal bagi pengidap down

syndrome. Lakukan hal berikut jika ada anggota keluarga yang mengidap down syndrome:

1. Mempunyai akses perawatan kesehatan yang baik.
2. Mengikuti program yang mendukung bagi anak pengidap down syndrome.
3. Mengikuti organisasi akan edukasi dan dukungan untuk bertukar informasi.
4. Mempunyai dan menjadi kehidupan keluarga senormal mungkin.

#### F. Komplikasi Sindrom Down

Bayi yang lahir dengan sindrom Down mungkin lahir dengan masalah fisik dan berisiko tinggi alami masalah kesehatan di masa depan. Kemungkinan komplikasi yang bisa terjadi, antara lain:

1. Gangguan pada jantung.
2. Masalah pada pendengaran dan penglihatan.
3. Gangguan gastrointestinal.
4. Obesitas.
5. Masalah pernapasan.
6. Tiroid yang kurang aktif.
7. Alami kejang.
8. Leukemia sejak dini.
9. Demensia sejak dini.

#### G. Pencegahan Sindrom Down

Belum diketahui cara untuk mencegah terjadinya sindrom Down. Jika seseorang berisiko tinggi memiliki anak dengan kelainan ini atau sudah memiliki satu anak dengan sindrom ini, ada baiknya untuk berdiskusi dengan dokter sebelum hamil. Ahlinya akan membantu untuk melihat peluang agar memiliki anak yang normal. Berbagai pemeriksaan mungkin dilakukan untuk mencari jawaban akan hal tersebut.