

Nama : Mariana Ulfa

Nim : 2110101111

Kelas/Semester : B/2

## **RESUME KELAINAN GENETIK**

### **SINDROM DOWN**

Sindrom Down adalah suatu kelainan genetik dibawa sejak bayi lahir, terjadi ketika saat masa embrio (cikal bakal bayi) disebabkan kesalahan dalam pembelahan sel yang disebut "nondisjunction embrio yang biasanya menghasilkan dua salinan kromosom 21, pada kelainan Sindrom Down menghasilkan salinan 3 kromosom 21 akibatnya bayi memiliki 47 kromosom bukan 46 kromosom seperti biasanya.

Sindrom Down merupakan kondisi dimana terdapat kelainan kongenital yang ditandai dengan berlebihnya jumlah kromosom nomor 21 yang seharusnya dua buah menjadi tiga buah sehingga jumlah seluruh kromosom mencapai 47 buah. Pada manusia normal jumlah kromosom sel mengandung 23 pasangan kromosom. Kelainan kromosom ini menyebabkan keterlambatan perkembangan anak, dan kadang mengacu pada retardasi mental.

Sindrom Down dikategorikan menjadi tiga macam berdasarkan patogenesisnya yaitu gagal memisah (nondisjunction), translokasi, dan mosaik. Kategori pertama yaitu gagal memisah memiliki frekuensi kemunculan tertinggi yaitu 95% dengan mekanisme gagalnya kromosom homolog untuk memisah selama pembelahan meiosis dari oosit primer. Kategori kedua yaitu translokasi memiliki frekuensi kemunculan 4% dengan mekanisme translokasi Robertsonian dimana seluruh atau sebagian dari kromosom ekstra nomor 21 bergabung dengan kromosom 14. Kategori ketiga yaitu mosaik memiliki frekuensi kemunculan 1% dan merupakan campuran antara sel-sel normal diploid dan trisomi 21. Mekanisme terjadinya mosaik adalah gagalnya kromosom untuk memisah selama pembelahan mitosis pada awal embriogenesis.

Sindrom Down berhubungan dengan meningkatnya usia ibu saat hamil. Hal ini dikarenakan terjadi penuaan sel telur yang menyebabkan pembelahan sel selama meiosis menjadi nondisjunction, yaitu gagalnya kromosom homolog untuk memisah dari oosit primer sehingga terbentuk kromosom dengan jumlah abnormal yaitu kromosom 21 berjumlah 3 buah.

Anak penyandang Sindrom Down memiliki risiko lebih tinggi akan masalah kesehatan dibandingkan dengan anak-anak normal. Beberapa masalah yang erat kaitannya dengan anak-anak ini adalah kelainan jantung, kepekaan terhadap infeksi pada mata maupun kelainan pada bentuk otak, Cacat tambahan seperti usus pendek, tidak beranus/dubur, busung dada, lemah otot maupun kerusakan syaraf adalah gambaran umum bagi penyandang Sindrom Down dan pada usia dewasa kemungkinan terserang penyakit Alzheimer (kehilangan sebagian besar memori) lebih besar 25% dibandingkan dewasa normal yang hanya 6%. Anak yang murni Sindrom Down pun belum tentu akan sehat sempurna selamanya, suatu waktu akan terlihat jelas kemunduran kesehatannya.

Beberapa masalah fisik yang mungkin akan dialami anak-anak dengan Sindrom Down, walaupun tidak semua anak mengalami masalah yang sama dengan derajat gangguan yang sama pula. Gangguan yang dapat dialami anak Sindrom Down antara lain: Gangguan Pendengaran dan gangguan komunikasi.

Biasanya bayi terdiagnosa sebagai Sindrom Down lebih karena rona mukanya, yaitu:

1. Lemah otot (Muscle Hypotonia)
2. Profil muka yang datar (Flat Facial Profile)
3. Bentuk mata yang keatas (Oblique Palpebral Fissures)
4. Bentuk kuping yang abnormal (Dysplastic Ear)
5. Satu garis horisontal pada telapak tangan (Simian Crease)
6. Kelenturan yang berlebihan pada persendian (Hyperflexibility)
7. Jari kelingking (jari kecil) hanya ada satu sendi (Dysplastic Middle Phalanx of the fifth finger)
8. Lipatan pada dalam ujung mata (Epicanthal folds)
9. Jarak yang berlebihan antara jempol kaki dan telunjuk kaki (Excessive space between large and second toe)
10. Lidah besar yang tidak sebanding dengan mulutnya (Enlargement of tongue)

## **Pencegahan dan Penanganan pada Anak Sindrom Down**

Semua Sindrom Down mempunyai keterbelakangan yang berbeda skalanya, namun tidak tertutup kemungkinan akan timbulnya satu kekuatan atau kelebihan bakat pada setiap individu, Anak-anak Sindrom Down juga dapat belajar duduk, berjalan, berbicara, bermain dan melakukan kegiatan-kegiatan lainnya, namun tentu lebih lambat dari pada anak-anak yang bukan penyandang Sindrom Down. Anak Sindrom Down sesungguhnya memiliki potensi besar, karena yang memiliki kelainan hanyalah kromosomnya, bukan otaknya ataupun bagian badannya yang lain. Kekurangan-kekurangan yang dideritanya adalah sebagai akibat. Meskipun sikap dan perkembangannya lamban, namun bila ditangani sejak dini, maka potensinya dapat dimaksimalkan mendekati anak normal.

Pencegahan dapat dilakukan dengan melakukan pemeriksaan kromosom melalui amniocentesis bagi para ibu hamil terutama pada bulan-bulan awal kehamilan. Terlebih lagi ibu hamil yang pernah mempunyai anak dengan Sindrom Down atau mereka yang hamil di atas usia 40 tahun perlu hati-hati memantau perkembangan janinnya karena memiliki risiko melahirkan anak dengan Sindrom Down lebih tinggi. Sindrom Down tidak bisa dicegah, karena merupakan kelainan yang disebabkan oleh kelainan jumlah kromosom. Jumlah kromosom 21 yang seharusnya hanya 2 menjadi 3.

Diagnosis dalam kandungan bisa dilakukan, diagnosis pasti dengan analisis kromosom dengan cara pengambilan CVS (mengambil sedikit bagian janin pada plasenta) pada kehamilan 10-12 minggu) atau amniosentesis (pengambilan air ketuban) pada kehamilan 14-16 minggu.

Untuk mendeteksi adanya kelainan pada kromosom, ada beberapa pemeriksaan yang dapat membantu menegakkan diagnosa ini, antara lain:

- a. Pemeriksaan fisik penderita.
- b. Pemeriksaan kromosom
- c. Ultrasonografi (USG)
- d. Ekokardiogram (ECG)
- e. Pemeriksaan darah (Percutaneous Umbilical Blood Sampling)

Sampai saat ini belum ditemukan metode pengobatan yang paling efektif untuk mengatasi kelainan Sindrom Down. Pada tahap perkembangannya penderita Sindrom Down juga dapat mengalami kemunduran dari sistem penglihatan, pendengaran maupun kemampuan fisiknya mengingat tonus otot-otot yang lemah. Dengan demikian penderita harus mendapatkan dukungan maupun informasi yang cukup, serta kemudahan dalam menggunakan sarana atau fasilitas yang sesuai berkaitan dengan kemunduran perkembangan baik fisik maupun mentalnya. Pembedahan biasanya dilakukan pada penderita untuk mengoreksi adanya defek pada jantung, mengingat sebagian besar penderita lebih cepat meninggal dunia akibat adanya kelainan pada jantung tersebut. Dengan adanya leukemia akut menyebabkan penderita semakin rentan terkena infeksi, sehingga penderita Sindrom Down memerlukan monitoring serta pemberian terapi pencegah infeksi yang adekuat.

Sindrom Down adalah gangguan genetika paling umum yang menyebabkan perbedaan kemampuan belajar dan ciri-ciri fisik tertentu. Sindrom Down tidak bisa disembuhkan, namun dengan dukungan dan perhatian yang maksimal, anak-anak dengan Sindrom Down bisa tumbuh dengan bahagia. Diharapkan dengan kemajuan dalam bidang pengobatan, masalah-masalah kesehatan ini dapat teratasi dan usia penyandang Sindrom Down bisa mencapai 55 tahun.

## **REFERENSI**

IRWANTO Dkk(2019).Sindrom Down.Surabaya:Airlangga University Press, 2019.Xii, 102 Hlm. ; 23 Cm.

Rahmatullah Rayman Dkk(2017).Hubungan Usia Ibu Dengan Kejadian Sindrom Down.Medula | Volume 71 Nomor 51 Desember 2017|144

Wardah(2019).Sindrom Down.Kementrian Kesehatan RI.Pusat Data Dan Informasi.Jakarta Selatan.

Lena Rosida(2006).Gambaran Dermatoglifi Pada Penderita Sindrom Down Di Banjarmasin Dan Martapura Kalimantan Selatan .Banjarbaru. VOLUME 01 No. 02 Desember 2006 Halaman 71-78