

TUGAS RESUME EMBRIOLOGI
KELAINAN GENETIK “SYNDROME DOWN”

Nama: Evi Nofiandari

NIM: 2110101089

Kelas: B

Down syndrome adalah suatu kondisi keterbelakangan perkembangan fisik dan mental pada anak yang disebabkan adanya abnormalitas perkembangan kromosom. Kromosom ini terbentuk akibat kegagalan sepasang kromosom untuk saling memisahkan diri, saat terjadi pembelahan. Selain itu, down syndrom disebabkan oleh hasil dari penyimpangan kromosom semasa konsepsi. Down syndrome ditandai dengan jumlah kromosom yang tidak normal, yaitu kromosom 21 berjumlah 3 sehingga jumlah total kromosom mencapai 47 dan merupakan cacat paling umum pada anak-anak di dunia. Pada manusia normal jumlah sel kromosom mengandung 23 pasang kromosom. Kelainan kromosom tersebut menyebabkan keterlambatan perkembangan anak, dan merujuk pada keterbelakangan mental. Penambahan materi genetik mempengaruhi perkembangan anak dan dapat menyebabkan karakteristik fisik tertentu yang terkait dengan sindrom Down. Penyebab terjadinya sindrom Down, yaitu adanya kelainan genetik pada semua atau beberapa sel dalam tubuh. Tubuh manusia terdiri dari sel, dimana setiap sel mengandung inti yang di dalamnya menyimpan gen. Gen yang dikelompokkan dalam struktur benang yang disebut kromosom. Orang dengan sindrom Down memiliki 47 kromosom (normalnya 46 kromosom). Kelainan genetik ini terjadi pada kromosom 21 yang jumlahnya menjadi tiga buah (normalnya dua buah kromosom)

Gambaran klinis atau tanda-tanda sindrom Down adalah keterbelakangan mental, biasanya memiliki tubuh pendek, hidung lebar dan rata, wajah bulat, mulut selalu terbuka, kedua lubang hidung lebar, memiliki lipatan mata seperti ras Mongolia. Down syndrome seringkali juga memiliki masalah kesehatan seperti penyakit jantung bawaan, defisiensi hormon pertumbuhan, penyakit tiroid, obesitas, gangguan kesehatan mulut, leukemia, gangguan pendengaran, tonsilitis kronis, gangguan perkembangan bahasa, bicara, kecerdasan dan lain-lain. Orang dengan sindrom Down akan mudah dikenali dari bentuk wajahnya yang khas. Selain itu, adanya satu garis horisontal pada telapak tangan atau yang dikenal dengan istilah simian crease merupakan ciri lain dari sindrom Down. Ciri lainnya antara lain jarak yang berlebihan antara jempol kaki dan telunjuk kaki (excessive space between large and second toe), bentuk kuping yang abnormal (dysplastic ear) dan jari kelingking hanya memiliki satu sendi (dysplastic middle phalanx of the fifth finger).

down syndrome dapat didiagnosis sejak lahir. bahkan sudah dapat mengetahuinya ketika bayi masih di dalam kandungan.

1. Pemeriksaan Fisik Saat Lahir
Dengan melihat gejala fisik dari bayi seperti bentuk wajah dan kekuatan otot.
2. USG

Pemeriksaan USG sebagai screening (fetomaternal) dapat dilakukan untuk mendeteksi adanya kelainan pada bayi sejak dalam kandungan.

3. Chorionic Villus Sampling (CVS)

Chorionic Villus Sampling adalah pemeriksaan sampel dari tali pusat janin pada usia kandungan 11–14 minggu.

4. Amniocentesis

Pada amniocentesis, dokter akan memeriksa sampel dari air ketuban ibu pada usia kandungan 15–20 minggu.

Gejala yang muncul akibat down syndrome dapat bervariasi mulai dari yang tidak tampak sama sekali, tampak minimal sampai muncul tanda yang khas :

- 1) Penderita dengan tanda khas sangat mudah dikenali dengan adanya penampilan fisik yang menonjol berupa bentuk kepala yang relatif kecil dari normal (microcephaly) dengan bagian (anteroposterior) kepala mendatar.
- 2) Sifat pada kepala, muka dan leher : penderita down syndrome mempunyai paras muka yang hampir sama seperti muka orang Mongol. Pada bagian wajah biasanya tampak sela hidung yang datar. Pangkal hidungnya pendek. Jarak diantara 2 mata jauh dan berlebihan kulit di sudut dalam. Ukuran mulut adalah kecil dan ukuran lidah yang besar menyebabkan lidah selalu terjulur. Mulut yang mengecil dan lidah yang menonjol keluar (macroglossia). Pertumbuhan gigi lambat dan tidak teratur. Paras telinga adalah lebih rendah. Kepala biasanya lebih kecil dan agak lebar dari bagian depan ke belakang. Lehernya agak pendek. Seringkali mata menjadi sipit dengan sudut bagian tengah membentuk lipatan.
- 3) Manifestasi mulut : gangguan mengunyah menelan dan bicara. scrotal tongue, rahang atas kecil, keterlambatan pertumbuhan gigi, kadang timbul bibir sumbing, dan keterlambatan perkembangan pubertas.
- 4) Penderita Down syndrom mungkin mengalami masalah Hipotiroidism yaitu kurang hormon tiroid. Down syndrom mempunyai ketidakstabilan di tulang-tulang kecil di bagian leher yang menyebabkan berlakunya penyakit lumpuh. Sebagian kecil mereka mempunyai risiko untuk mengalami kanker sel darah putih yaitu leukimia. Pada otak penderita sindrom down, ditemukan peningkatan rasio APP (amyloid precursor protein) seperti pada penderita Alzheimer.

Down syndrome merupakan penyakit seumur hidup yang tidak bisa diobati. Tetapi ada terapi yang dapat dilakukan untuk membantu penderita down syndrome agar dapat beraktivitas sehari-hari secara mandiri.

- Fisioterapi, untuk membantu memperkuat otot, mengajarkan pasien cara bergerak yang benar, dan menjaga postur tubuh yang baik
- Terapi bicara, untuk membantu pasien berbahasa dan berkomunikasi lebih baik
- Terapi okupasi, untuk mengajari pasien cara menjalani aktivitas sehari-hari, seperti makan, mengangkat atau meletakkan benda, dan berpakaian
- Terapi perilaku, untuk mengajari pasien cara merespons sesuatu dengan positif, terutama pada pasien yang mengalami frustrasi, gangguan obsesif kompulsif, atau ADHD.

Referensi:

<https://www.alodokter.com/sindrom-down>

<https://www.halodoc.com/artikel/pilihan-pengobatan-untuk-down-syndrome>

<https://www.alodokter.com/sindrom-down/perawatan>