

TUGAS EMBRIOLOGI  
RESUME KELAINAN GENETIK DOWN SYNDROME  
(TRISOMI 21)

Nama : Dinanda Dwi Setyorini

NIM : 2110101092

Kelas : B

A. Pengertian

Down syndrome (sindroma down) merupakan kondisi keterbelakangan fisik dan mental akibat perkembangan kromosom 21 yang tidak normal (dikenal dengan istilah trisomi 21). Down Syndrome pertama kali diperkenalkan pada tahun 1866 oleh Dr. John Langdon Down melalui publikasi tulisannya di Inggris yang menerangkan sejumlah anak-anak dengan gambaran umum yang sama namun berbeda dengan anak-anak normal lainnya. Karena memiliki ciri-ciri badan yang relatif pendek, kepala mengecil, hidung yang datar menyerupai orang Mongoloid, penyandang down syndrome sering juga disebut dengan mongolisme. Selain memiliki tampilan fisik yang khas, pengidap down syndrome mempunyai karakteristik yang berbeda dari individu lain, seperti soal kemampuan intelektual misalnya. Mereka tetap bisa mengikuti kurikulum biasa seperti anak lainnya. Di dalam perkembangan pendidikannya, murid dengan kelainan ini akan diikutsertakan di kelas tambahan spesifik seperti mata pelajaran inti, olahraga, kelas pengembangan diri, kelas pengembangan sosial, dll. Bahkan ada beberapa anak dengan down syndrome yang dapat lebih cepat menyerap informasi baru dibanding yang lainnya.

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. Down syndrome atau sindrom Down merupakan kelainan genetik yang cukup sering terjadi. Data WHO memperkirakan 3000 hingga 5000 bayi terlahir dengan kondisi ini setiap tahunnya. Pada dasarnya, meskipun risiko beberapa kondisi medis jauh lebih rentan seperti kelainan fungsi jantung, pernafasan dan masalah pendengaran, tetapi asalkan penyandang down syndrome diperlakukan layaknya orang biasa, harapan hidupnya akan cenderung sama dengan orang biasa. Penderita down syndrome juga kerap dianggap sebagai mereka yang memiliki kemampuan kognitif yang rendah. Padahal realitanya, ada banyak penderita down syndrome yang berprestasi dan bahkan memiliki kemampuan yang hebat dan belum tentu bisa dilakukan oleh manusia normal.

B. Penyebab

Sindrom Down pada umumnya (95%) disebabkan karena gagalnya pembelahan sel gamet (sel telur atau sperma) pada proses Meiosis I ataupun Miosis II (non-disjunction) sehingga mengakibatkan terjadinya kelebihan kromosom 21 sel gamet, apabila sel gamet tersebut dibuahi akan menghasilkan bayi dengan kelebihan 1 kromosom 21 atau disebut Trisomi 21 dengan kariotip: 47, XX,+21 (Perempuan) atau 47, XY, +21 (Laki-laki). Sindrom Down jenis ini disebut sebagai Sindrom Down Klasik dan tidak diturunkan. Sebagian kecil kasus (5%) terjadi akibat terjadinya translokasi (perpindahan sebagian

atau seluruh kromosom ke kromosom lain) yang terjadi akibat adanya translokasi kromosom 21 dengan kromosom akrosentrik (tidak mempunyai lengan pendek) lain misalnya kromosom 14 (paling sering), kromosom 13, kromosom 15, dan dengan kromosom 21. Sindrom Down jenis ini disebut sebagai Sindrom Down Translokasi dan pada umumnya diturunkan dari orang tuanya (karier).

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:

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

Meskipun penderita Down Syndrome memiliki karakteristik fisik yang sama, namun mereka tidak terlihat benar-benar sama seperti kembar. Penderita sindrom down ini juga memiliki perilaku dan kemampuan yang berbeda. Penderita biasanya mengalami gangguan belajar dan perkembangan yang terlambat seperti duduk, berdiri, berjalan, dan berbicara. Selain itu, penderita Down Syndrome juga dapat mengalami beberapa masalah kesehatan, seperti:

- Penyakit jantung seperti penyakit jantung bawaan (PJB)
- Gangguan pendengaran dan penglihatan
- Gangguan tiroid
- Infeksi berulang seperti pneumonia

### C. Faktor Resiko

Kegagalan terjadinya pembelahan sel gamet (Meiosis non-disjunction) belum diketahui secara pasti penyebabnya, namun beberapa literatur mengatakan faktor lingkungan seperti polusi, merokok, paparan sinar radiasi, kurang gizi, gangguan metabolisme asam folat menjadi faktor yang diduga merupakan faktor yang menyebabkan gagalnya pembelahan sel gamet. Umur ibu yang lanjut (>35 tahun) atau disebut advance maternal age disebut sebagai risiko yang tinggi terhadap kejadian Sindrom Down. Oleh karena itu wanita yang berumur lebih dari 35 tahun apabila mengandung sebaiknya melakukan skrining tes untuk mengetahui keadaan janin yang sedang dikandung. Jenis tes yang dilakukan dapat berupa pemeriksaan darah ibu

(maternal serum screening) pada trimester satu (<12 minggu) atau dengan pemeriksaan ultrasonography (USG) pada trimester satu (<12 minggu) usia kandungan.

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.

#### D. Tanda Gejala Fisik

Pada saat lahir bayi dengan Sindrom Down mempunyai tonus otot yang lemah (floppy baby) sehingga sering mengakibatkan bayi mengalami kesulitan minum susu yang mengakibatkan berat badan bayi rendah. Selain mengalami disabilitas intelektual dengan IQ berkisar antara 50-70, anak dengan Sindrom Down mempunyai karakteristik fisik yang khas berupa:

- Kepala dan Leher: kepala kecil, mata sipit dan kecil dengan kelopak mata yang up-slanting, hidung pesek, lidah besar (menjulang), telinga kecil dan rendah, leher pendek
- Tangan dan Kaki: garis tangan tunggal dan lurus (simean creases), jari-jari tangan dan kaki pendek, antara jari kaki ke-1 dan ke-2 lebar (sandal gap), kaki bebek (flat feed)
- Perawakan pendek (short stature)

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.

#### E. Cara Pencegahan

Down syndrome secara umum tidak dapat dicegah. Namun, ibu hamil bisa mengelola beberapa faktor risiko penyebab down syndrome yang bisa dikelola di atas. Salah

satunya, memenuhi asupan folat sejak program hamil, menghindari paparan asap rokok dan bahan kimia berbahaya, atau program hamil untuk mengatur jarak kehamilan. Di luar itu, apabila ibu hamil termasuk kelompok berisiko melahirkan bayi down syndrome, misalkan karena hamil di atas usia 40 tahun, ada baiknya pasangan melakukan pemeriksaan kesehatan. Beberapa tes skrining yang bisa dilakukan di antaranya tes darah untuk skrining serum darah ibu hamil, pemeriksaan USG atau sonogram janin, pemeriksaan plasenta dengan tes chorionic villus sampling (CVS), atau tes amniocentesis cairan ketuban. Selain itu, dokter biasanya juga mengecek ciri-ciri down syndrome pada bayi baru lahir. Jika ada gejala yang mengarah pada kelainan genetik ini, dokter akan melakukan pemeriksaan sitogenetika atau tes genetik fluorescence in situ hybridization (FISH) saat bayi lahir.