

Nama : Adinda Helminiya Putri

Nim : 2110101121

Kelas/Semester : B/2

RESUME EMBRIOLOGI KELAINAN GENETIK

SINDROM DOWN

1. Pengertian

Sindrom Down (SD) merupakan suatu kelainan genetik yang paling sering terjadi dan paling mudah diidentifikasi. SD atau yang lebih dikenal sebagai kelainan genetik trisomi, di mana terdapat tambahan kromosom pada kromosom 21. Kromosom ekstra tersebut menyebabkan jumlah protein tertentu juga berlebih sehingga mengganggu pertumbuhan normal dari tubuh dan menyebabkan perubahan perkembangan otak yang sudah tertata sebelumnya. Selain itu, kelainan tersebut dapat menyebabkan keterlambatan perkembangan fisik, ketidakmampuan belajar, penyakit jantung, bahkan kanker darah/leukemia. Kelainan ini sama sekali tidak berhubungan dengan ras, negara, agama, maupun status sosial ekonomi. 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. Studi sitogenik menunjukkan bahwa 94% kasus Down Syndrome adalah trisomi karena nondisjunction, 3,5% translokasi dan 2,55 mosaik. Nondisjunction sering terjadi pada kelahiran bayi dari ibu berusia 35 tahun. Penulisan makalah ini bertujuan untuk mengetahui berapa banyak anak yang menderita down syndrome dan penyebab penyakit tersebut. 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.

2. Gejala Sindrom Down

Anak dengan sindrom Down memiliki kelainan bawaan multipel dan mengalami retardasi mental. Gejala fisik yang tampak yakni fitur wajah datar, leher pendek, mata kecil sipit dan sudut mata luar tertarik keatas, lidah besar dan menjulur, telinga kecil dan rendah, jari kaki dan tangan pendek, garis tangan tunggal dan lurus, serta perawakan pendek. Sebagian besar bayi penderita sindrom Down terlahir dengan kelainan jantung yang biasanya terjadi pada dinding jantung yang memisahkan empat ruangan jantung. Kondisi ini biasanya bisa ditangani apabila dideteksi sejak dini. Sindrom Down berkaitan dengan disabilitas intelektual. Derajat retardasi mental bervariasi, mulai dari retardasi mental ringan (IQ:50-70) hingga sedang (IQ:35-49), dan kadang (jarang) ditemukan retardasi mental berat (IQ: 20- 34). Rerata derajat retardasi mental pada anak sindrom Down adalah ringan dan sedang. 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

3. Faktor Resiko Sindrom Down

Belum diketahui secara pasti penyebab kelainan kromosom pada sindrom Down. Beberapa literatur menyatakan faktor lingkungan, gangguan metabolisme, paparan sinar radiasi dapat menyebabkan kegagalan pembelahan sel yang berdampak kelebihan jumlah kromosom. Usia ibu yang lebih dari 35 tahun dinyatakan mempunyai risiko tinggi terhadap kejadian sindrom Down, terlebih jika pernah melahirkan bayi sindrom Down sebelumnya dan jarak kehamilan yang semakin jauh. Maka bila pada usia tersebut seorang wanita mengandung, seyogyanya melakukan tes skrining untuk mengetahui kondisi janin yang dikandung secara berkala. Tes skrining ini dapat berupa pemeriksaan darah ibu maupun ultrasonography (USG) pada usia kehamilan trimester satu (< 12 minggu pertama).

4. Diagnosa Sindrom Down

Diagnosis Sindrom Down dapat dilakukan dengan pemeriksaan fisik (diagnosis klinis) dan pemeriksaan sitogenetika (pemeriksaan laboratorium dengan melihat kromosom) untuk memastikan jenisnya dengan pemeriksaan gold standard. Pentingnya pemeriksaan ini bukan untuk kesembuhan secara total, tetapi untuk menentukan jenis sindrom Down diturunkan atau tidak sehingga dapat dilakukan konseling genetika dan edukasi kepada orang tua mengenai risiko diturunkan atau tidak pada anak selanjutnya.

5. Pencegahan dan Penanganan Pada Anak Sindrom Down

Anak down syndrome banyak yang mampu berbicara dengan baik, namun dalam menyampaikan kosa katanya masih kurang, pada umumnya mereka mengalami kesukaran berpikir abstrak. Proses pembelajaran khususnya kognitif, aspek-aspek berpikir seperti mengingat, memahami, membangkitkan, membedakan, menemukan dan menerapkan makna yang terkandung dalam suatu pembelajaran sangat sulit dilakukan oleh anak down syndrome. Salah satu media yang dapat digunakan dalam pembelajaran yaitu metode puzzle, yang membuat mereka tertarik, agar mereka merasa tidak ada paksaan, menerima materi dengan mudah, tidak bosan, dengan metode tersebut dapat meningkatkan kemampuan kognitifnya.

Kognitif merupakan proses berpikir yaitu kemampuan individu untuk menghubungkan, menilai mempertimbangkan suatu kejadian atau peristiwa. Dengan kemampuan kognitif ini maka anak di pandang sebagai individu yang secara aktif membangun sendiri pengetahuan mereka tentang dunia. Perkembangan kognitif merupakan salah satu perkembangan manusia yang berkaitan dengan pengetahuan yakni semua proses psikologis yang berkaitan dengan bagaimana, individu mempelajari dan memikirkan lingkungan menurut Piaget dalam (Darsinah, 2011), menyebutkan bahwa kognitif adalah bagaimana anak beradaptasi dan menginterpretasikan objek dan kejadian-kejadian di sekitarnya. Untuk mengatasi masalah yang ada maka seorang pendidik harus mampu menyiapkan media / alat bantu, agar mereka dapat menerima dan dapat memahami, menggunakan contoh sederhana dan dilakukan dengan media tersebut. 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.

Referensi:

Kementrian Kesehatan RI, *Laporan Riskesdas 2018*.

Hamzah Z, Sungkar E. *Sindrom Down*. Dalam: Karunia L, Tulaar A, editor. Ilmu Kedokteran Fisik & Rehabilitasi Pada Anak, Edisi pertama. Jakarta: PB Perdosri; 2014.h.404-35.

Gunarhadi. (2005). *Penanganan Anak Syndrome Down Dalam Lingkungan Keluarga dan Sekolah*. Jakarta:

Shin M, Besser LM, Kucik JE, Lu C, Siff el C, *Prevalence of*

Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of Correa A.

the United States. *Pediatrics*. 2009; 124: 1565–71.