

**NAMA : HELISA LAYYINATUSSHYFA**  
**NIM : 2110101123**  
**KELAS : B**  
**PRODI : S1 KEBIDANAN**  
**FAKULTAS ILMU KESEHATAN**  
**UNIVERSITAS 'AISYIYAH YOGYAKARTA**

**TUGAS EMBRIOLOGI**  
**RESUME KELAINAN GENETIK**  
**KELAINAN KROMOSOM**  
**TRISOMI 21 (SINDROM DOWN)**



**1. 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.

## 2. Penyebab dan Jenis Down Sindrom

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.

*Down syndrome* terjadi ketika ada satu salinan ekstra dari kromosom 21. Sindrom Down terbagi dalam tiga jenis, yaitu:

### **Trisomi**

**21**

Ada sekitar 95 persen penyebab Down syndrome dikarenakan trisomi 21. Jika biasanya anak dengan Down syndrome mempunyai dua salinan kromosom, hal ini berbeda dengan kasus trisomi 21.

Seorang anak dengan trisomi 21 mempunyai tiga salinan pada kromosom 21 di semua selnya. Kondisi ini bisa terjadi karena adanya pembelahan sel yang abnormal selama masa perkembangan sel sperma atau sel telur.

Sebagai gambaran, kromosom saling berbaris rapi guna menghasilkan telur atau sperma dalam sebuah proses bernama meiosis.

Namun, trisomi 21 memberikan efek kurang baik. Bukannya memberikan satu kromosom, justru ada dua buah kromosom 21 yang diberikan.

Jadi nantinya setelah berhasil dibuahi, sel telur yang harusnya memiliki dua kromosom saja, malah memiliki total tiga kromosom. Hal inilah yang menjadi salah satu penyebab Down syndrome.

### **Mosaik**

Jika dibandingkan dengan dua jenis variasi genetik penyebab Down syndrome atau

sindrom Down yang telah dijelaskan sebelumnya, jenis mosaik ini terbilang paling jarang terjadi.

Sindrom Down mosaik adalah penyebab Down syndrome yang terjadi saat seseorang hanya memiliki beberapa sel dengan salinan tambahan dari kromosom 21.

Penyebab pasti dari Down syndrome mosaik ini berbeda dari dua jenis sebelumnya dan belum dapat diketahui.

Itu sebabnya, ciri atau karakteristik seorang anak dengan sindrom Down mosaik ini lebih sulit diprediksi, tidak seperti kedua jenis sebelumnya.

Ciri atau karakteristik tersebut mungkin tampak kurang jelas tergantung dari sel apa dan berapa banyak jumlah sel yang memiliki kromosom 21 tambahan.

### **Translokasi**

Sindrom down translokasi adalah kondisi saat sebagian kromosom 21 melekat ke kromosom lainnya sebelum maupun saat pembuahan terjadi.

Seorang anak dengan sindrom down translokasi memiliki dua salinan kromosom 21 seperti biasanya. Akan tetapi, anak tersebut juga mempunyai bahan genetik tambahan dari kromosom 21 yang melekat pada kromosom lainnya.

Penyebab Down syndrome jenis ini yakni karena adanya pembelahan sel yang abnormal, entah itu sebelum maupun setelah proses pembuahan selesai.

Berbeda dengan jenis penyebab Down syndrome lainnya, sindrom down translokasi merupakan jenis yang terkadang dapat diturunkan dari orangtua atau genetik.

Meski begitu, hanya sekitar 3-4 persen kasus sindrom Down translokasi yang benar-benar mendapatkannya dari salah satu orangtua.

Jika sindrom Down translokasi turun kepada anaknya, ini berarti sang ayah atau ibu memiliki beberapa materi genetik kromosom 21 yang disusun ulang pada kromosom lain.

Hanya saja, tidak ada materi genetik tambahan pada kromosom 21 dalam kasus sindrom Down translokasi. Artinya, ayah atau ibu sebenarnya tidak memiliki tanda atau gejala Down syndrome.

Akan tetapi, ayah atau ibu bisa mewariskan kepada anak karena membawa materi genetik tersebut sehingga menjadi penyebab sang anak mengalami Down syndrome. Kondisi tersebut menyebabkan materi genetik tambahan dari kromosom 21. Risiko menurunkan sindrom Down translokasi tergantung dari jenis kelamin orangtua pembawa kromosom 21, yakni sebagai berikut:

- Jika ayah adalah agen pembawa (*carrier*), risiko Down syndrome sekitar 3%
- Jika ibu adalah agen pembawa (*carrier*), risiko Down syndrome berkisar antara 10-15%

Seorang pembawa (*carrier*) bisa tidak menunjukkan tanda atau gejala Down syndrome, tapi ia bisa menurunkan proses translokasi tersebut ke janinnya.

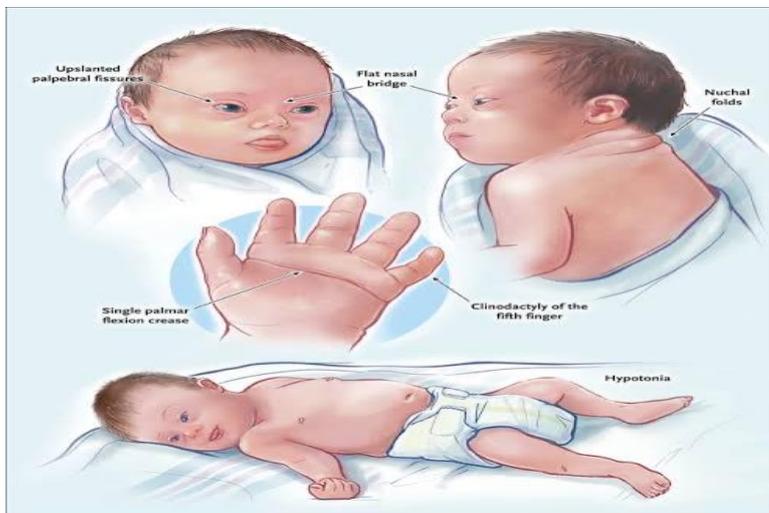
### **3. Faktor Risiko Sindrom Down**

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*. semakin bertambahnya usia Ibu pada saat kehamilan semakin tinggi probabilitas mempunyai anak Sindrom Down. Hal ini disebabkan oleh sel telur wanita yang usianya lebih tua berisiko mengalami pembelahan kromosom yang tidak tepat. Selain itu rahim wanita yang mendekati usia menopause dan risiko infertilitas juga meningkatkan potensi melahirkan bayi Sindrom Down.
- Wanita yang mempunyai anak dengan *down syndrome* bisa berisiko melahirkan bayi dengan kondisi tersebut pada kehamilan berikutnya.
- Faktor *down syndrome* lainnya adalah faktor keturunan.

- Kekurangan asam folat . Para peneliti mengungkapkan bahwa kurangnya asupan asam folat pada ibu hamil dapat memicu penurunan metabolisme zat ini, dan dapat memengaruhi proses pembentukan kromosom.
- Paparan zat kimia. Paparan zat kimia dan zat asing pada ibu hamil merupakan faktor risiko yang paling umum pada kelahiran bayi *Down syndrome*.
- Faktor lingkungan. faktor dari benda asing, paparan radiasi bahan kimia, dan zat asing selama masa kehamilan dapat menjadi faktor risiko. Selain itu, tentu merokok pada saat masa kehamilan tidak diperbolehkan. Karena dapat menyebabkan rantai kromosom lebih pendek, kelainan jantung, dan otak pada bayi.

#### 4. Tanda dan Gejala Down Sindrom



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.
- Lemah otot
- Profil muka yang datar
- Bentuk telinga yang abnormal
- Kelenturan yang Berlebihan Pada Persendian
- Hanya Terdapat Satu Sendi pada Jari Kelingking
- Lipatan Pada Ujung Mata

## 5. **Diagnosis Sindrom Down**

Untuk proses diagnosis dari sindrom Down, tes skrining dan tes diagnostik perlu dilakukan pada semua wanita hamil tanpa melihat usia. Pemeriksaan yang rutin dilakukan selama hamil dapat memastikan jika bayi memiliki kelainan ini atau tidak. Ada beberapa pemeriksaan yang dapat dilakukan, yaitu:

Trimester pertama:

- Pemeriksaan darah: Dokter akan memeriksa tingkat protein PAPP-A dan hormon hCG di dalam darah.
- Ultrasound: Dokter akan melihat bentuk bayi dari gambar dan menilai lipatan jaringan pada bagian belakang leher. Bayi dengan kelainan ini cenderung memiliki cairan berlebih di bagian tersebut.

Trimester kedua:

- Tes darah: Hal ini untuk memeriksa protein AFP dan hormon estriol dalam darah.
- Ultrasound: Saat bayi lebih berkembang, pemeriksaan ini dapat memperlihatkan lebih jelas ciri fisik sindrom Down.
- Pemeriksaan air ketuban: Pemeriksaan air ketuban atau amniocentesis dapat dilakukan pada trimester kedua guna mengetahui apakah janin memiliki kelainan genetic. mengambil sampel air ketuban yang mengelilingi janin lewat jarum yang dimasukkan ke rahim ibu. Dokter biasanya melakukan tes ini pada minggu ke-15

atau trimester kedua kehamilan. Sampel ini kemudian dikirim ke laboratorium untuk diperiksa lebih lanjut.

Pemeriksaan lainnya juga bisa dilakukan untuk memeriksa sampel DNA terkait kromosom 21 tambahan sebelum dilahirkan, yaitu:

- Chorionic villus sampling (CVS): Hal ini berguna untuk mengambil sel dari plasenta.
- Amniosentesis: Cairan diambil dari kantung ketuban yang mengelilingi bayi.
- Percutaneous umbilical blood sampling: Pemeriksaan ini dilakukan menggunakan darah yang dikeluarkan dari tali pusar.

Saat bayi dilahirkan, dokter mungkin mencurigai jika alami sindrom Down berdasarkan penampilannya. Hal ini dapat dikonfirmasi melalui tes darah, atau tes kariotipe, yang berkaitan dengan kromosom. Cara ini dapat memperlihatkan ada atau tidaknya kromosom-21 tambahan.

## 6. 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*:

### Intervensi dini dan terapi

Intervensi dini adalah istilah untuk program yang dirancang para ahli bagi anak-anak dengan sindrom Down dan keluarga mereka. Program intervensi dini dapat mencakup:

- Mempunyai akses perawatan kesehatan yang baik.
- Mengikuti program yang mendukung bagi anak pengidap *down syndrome*.
- Mengikuti organisasi akan edukasi dan dukungan untuk bertukar informasi.
- Mempunyai dan menjadi kehidupan keluarga senormal mungkin.
- Terapi wicara dan bahasa untuk memperbaiki kemampuan berkomunikasi

- Fisioterapi untuk meningkatkan kekuatan otot dan kemampuan bergerak

### **Penggunaan alat bantu**

Semakin majunya perkembangan teknologi, semakin banyak pula pilihan alat bantu yang dapat dimanfaatkan oleh pengidap *Down syndrome*. Dengan ini, mereka bisa menyelesaikan tugas sehari-hari dengan lebih mudah. Beberapa contoh alat bantu tersebut meliputi:

- Perangkat amplifikasi untuk membantu dalam mengatasi masalah pendengaran
- Pensil khusus untuk memudahkan menulis
- Komputer dengan layar sentuh
- Komputer dengan ukuran huruf yang besar

### **Pendampingan bagi orangtua dengan anak**

Orangtua dengan anak *Down syndrome* mungkin akan mengalami berbagai emosi, seperti kemarahan, ketakutan, kekhawatiran, dan kesedihan. Oleh sebab itu, para orangtua penderita sindrom Down disarankan untuk mencari dukungan dari orang-orang terdekat dan komunitas terkait. Berpartisipasilah dalam kegiatan sosial dan luangkan waktu untuk berekreasi. Jangan lupa juga untuk selalu aktif dan mencari informasi penyakit ini.

## **7. 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:

- Gangguan pada jantung.
- Masalah pada pendengaran dan penglihatan.
- Gangguan gastrointestinal.
- Obesitas.
- Masalah pernapasan.

- Tiroid yang kurang aktif.
- Alami kejang.
- Leukemia sejak dini.
- Demensia sejak dini.
- Penyakit autoimun
- Gangguan endokrin
- Gangguan kesehatan gigi dan mulut
- Gangguan psikologis dan perilaku

#### **8. Pencegahan down sindrom**

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.