

NAMA : AQILA HANA AMADEA

NIM : 2110101012

KELAS : B

RESUME KELAINAN GENETIK

## **DOWN SYNDROME**

Sindrom Down atau *Down syndrome* adalah kelainan genetik yang menyebabkan penderitanya memiliki tingkat kecerdasan yang rendah, dan kelainan fisik yang khas. Sebagian penderita dapat mengalami kelainan yang ringan, tetapi sebagian lainnya dapat mengalami gangguan yang berat hingga menimbulkan penyakit jantung. Kelainan ini menyebabkan perbedaan kemampuan belajar dan ciri-ciri fisik yang tidak bisa disembuhkan, namun jika diberikan dukungan dan perhatian yang maksimal, maka mereka bisa tumbuh secara bahagia.

### **Tanda dan Gejala Sindrom Down**

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.

Umumnya, anak dengan down syndrome mempunyai tingkat kemampuan belajar yang kurang dan menghambat pertumbuhan yang menyebabkan perbedaan satu dengan yang lain. Berikut ini tiga tipe down syndrome, antara:

- Translocation, terjadi sekitar 4 pengidap down syndrome. Translocation merupakan tipe yang jarang terjadi dan 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 ini paling sering terjadi dan dialami lebih dari 90 persen orang pengidap down syndrome.

## **Pengobatan Sindrom Down**

Pengobatan untuk penderita Down syndrome dilakukan agar penderita dapat melakukan aktivitas sehari-hari secara mandiri. Pengobatan itu diantaranya:

- Fisioterapi.
- Terapi bicara.
- Terapi okupasi.
- Terapi perilaku.

Down syndrome tidak dapat disembuhkan. Namun dengan dukungan yang baik dari keluarga, serta rutin menjalani terapi dan pemeriksaan ke dokter, penderita Down syndrome dapat hidup mandiri dan terhindar dari komplikasi.

Sampai saat ini belum ditemukan metode pengobatan paling efektif dan spesifik untuk Sindrom Down. Deteksi dan intervensi sedini mungkin sangatlah diperlukan untuk mencapai tumbuh kembang optimal, baik kelainan fisik seperti kelainan jantung yang segera dapat ditangani dengan operasi misalnya, maupun disabilitas intelektual yang dapat dimaksimalkan dengan fisioterapi, terapi wicara dan okupasi.

Setiap penyandang sindrom Down mempunyai keterbelakangan yang berbeda skalanya, namun tidak menutup kemungkinan adanya kekuatan atau kelebihan bakat pada setiap individu. Anak Sindrom Down dapat melakukan kegiatan seperti anak lainnya meski tentunya lebih lambat daripada anak yang bukan penyandang Sindrom Down. Sindrom Down tidak bisa disembuhkan namun dengan dukungan dan perhatian maksimal anakanak Sd dapat tumbuh kembang dengan bahagia dan optimal dan mempunyai angka kelangsungan hidup yang panjang mencapai usia 47 tahun. Sudah banyak komunitas penyandang sindrom Down seperti Ikatan Sindrom Down Indonesia yang mempunyai visi untuk membangkitkan rasa percaya diri dengan mengenali potensi masing-masing.

Adanya dukungan keluarga, teman dan masyarakat sangat diperlukan terutama bagi perkembangan mental anak sindrom Down sehingga mendapatkan kemudahan dalam menggunakan sarana dan prasarana yang sesuai dengan disabilitas intelektual maupun fisiknya. Perlu kerjasama yang baik dari berbagai pihak demi tercapainya kondisi kesehatan, pertumbuhan, dan perkembangan yang optimal pada anak dengan sindrom Down.