

See discussions, stats, and author profiles for this publication at: <https://www.researchgate.net/publication/342179725>

PENYAKIT SINDROM DOWN (DOWN SYNDROME)

Article · June 2020

CITATION

1

READS

31,802

1 author:



Anna Hafsah

Jakarta State University

1 PUBLICATION 1 CITATION

SEE PROFILE

PENYAKIT SINDROM DOWN (DOWN SYNDROME)

Anna Hafsah 1302619008

Pendidikan Fisika, Universitas Negeri Jakarta.

Email: annahafsah@gmail.com

Abstract

Down's syndrome is a congenital disorder characterized by an abnormal number of chromosomes, that is chromosome 21 totaling 3 so that the total number of chromosomes reaches 47 and is the most common defect in children in the world. . In normal humans the number of cell chromosomes contains 23 chromosome pairs. These chromosomal abnormalities cause delays in children's development, and sometimes refer to mental retardation. The addition of genetic material affects the child's development and can cause specific physical characteristics associated with Down syndrome. Cytogenic studies show that 94% of Down Syndrome cases are trisomy due to nondisjunction, 3.5% translocation and 2.55 mosaics. Nondisjunction often occurs in the birth of infants of mothers aged ≥ 35 years. Writing this paper aims to find out how many children suffer from Down syndrome and the cause of the disease. The clinical features or signs of Down syndrome are mental retardation, usually having a short body, wide and flat nose, rounded face, mouth always open, both nostrils wide, having eye folds like those of the Mongolian race. Down's syndrome often also has health problems such as congenital heart disease, growth hormone deficiency, thyroid disease, obesity, oral health disorders, leukemia, hearing loss, chronic tonsillitis, impaired language development, speech, intelligence and others. World Health Organization (WHO) estimates that there are 8 million sufferers of Down syndrome in the world. Specifically, there are 3000-5000 children born with chromosomal abnormalities per year. In Indonesia, there were 0.12% of people with Down syndrome in 2010. And it continued to increase so that it reached 0.13% in 2013.

Keywords: *Child, Chromosomal Abnormalities, Chromosomes, Diseases, Down's Syndrome.*

Abstrak

Sindrom Down merupakan kelainan kongenital yang ditandai dengan jumlah kromosom yang abnormal yaitu kromosom 21 berjumlah 3 buah sehingga jumlah seluruh kromosom mencapai 47 buah dan merupakan cacat pada anak yang paling sering terjadi di dunia. Pada manusia normal jumlah kromosom sel mengandung 23 pasangan kromosom. Kelainan kromosom ini menyebabkan keterlambatan perkembangan anak, dan kadang mengacu pada retardasi mental. Penambahan materi genetik ini mempengaruhi perkembangan anak dan dapat menyebabkan karakteristik fisik khas yang berhubungan dengan sindrom Down. Studi sitogenik menunjukkan bahwa 94% dari kasus Down Syndrome adalah trisomi disebabkan nondisjunction, 3,5% translokasi dan 2,55 mosaik. Nondisjunction sering terjadi pada kelahiran bayi dari ibu dengan usia ≥ 35 tahun. Penulisan makalah ini bertujuan untuk mengetahui seberapa banyak anak yang menderita sindrom down

dan penyebab penyakit tersebut. Ciri-ciri atau tanda klinis sindroma Down adalah keterbelakangan mental, biasanya memiliki tubuh yang pendek, hidung lebar dan datar, wajah membulat, mulut selalu terbuka, kedua lubang hidung lebar, memiliki lipatan mata seperti yang dimiliki oleh ras Mongolia. Sindroma Down seringkali juga memiliki masalah-masalah kesehatan seperti penyakit jantung kongenital, defisiensi hormon pertumbuhan, penyakit tiroid, kegemukan, gangguan kesehatan mulut, leukemia, gangguan pendengaran, tonsilitis kronik, gangguan perkembangan bahasa, bicara, kecerdasan dan lain-lain. World Health Organization (WHO) memperkirakan terdapat 8 juta penderita sindrom down di dunia. Spesifiknya, terdapat 3000-5000 anak lahir mengidap kelainan kromosom per tahunnya. Untuk di Indonesia, terdapat 0,12% penderita sindrom down pada 2010. Dan terus meningkat sehingga mencapai 0,13% pada tahun 2013.

Keywords: Anak, Kelainan kromosom, Kromosom, Penyakit, Sindrom down.

1. PENDAHULUAN

Down Syndrome merupakan suatu kelainan kromosom yang berdampak pada retardasi mental. Retardasi mental merupakan masalah dunia dengan implikasi yang besar terutama bagi negara berkembang. Diperkirakan angka kejadian retardasi mental berat sekitar 0,3% dari seluruh populasi, dan hampir 3% mempunyai IQ dibawah 70%. Sebagai sumber daya manusia tentunya mereka tidak dapat dimanfaatkan, karena 0,1% dari anak-anak ini memerlukan perawatan, bimbingan serta pengawasan sepanjang hidupnya. Frekuensi sindrom Down meningkat dengan bertambahnya usia dari ibu. Sementara gangguan terjadi hanya pada 0,04% (4 dari 10.000 kelahiran) anak-anak yang lahir dari wanita di bawah usia 30 tahun, risikonya naik menjadi 0,92% (92 dari 10.000) untuk ibu di usia 40 tahun dan bahkan lebih tinggi untuk ibu yang lebih tua. Korelasi Down syndrome dengan usia ibu belum dijelaskan.

Menurut World Health Organization (WHO) jumlah anak berkebutuhan khusus di Indonesia pada tahun 2007 adalah sekitar 7 % dari total jumlah anak usia 0-18 tahun atau sebesar 6.230.000, termasuk anak penderita Down Syndrome. Down Syndrome mengenai kira-kira 1/700 anak yang lahir di Amerika Serikat. Sedangkan di Indonesia prevalensinya lebih dari 300 ribu jiwa. Meskipun orang tua dari segala usia mempunyai kemungkinan untuk mendapatkan anak yang menderita Down Syndrome tetapi kemungkinan lebih besar untuk ibu usia diatas 35 tahun. Resiko mendapatkan anak Down Syndrome tidak tergantung dari bangsa, kedudukan, atau keadaan sosial orang tua. Pada saat ini Down Syndrome merupakan cacat (abnormalitas) kelahiran yang paling banyak dijumpai dengan frekuensi satu dalam 600 kelahiran hidup.

Penulisan makalah ini bertujuan untuk mengetahui seberapa banyak anak yang menderita sindrom down dan penyebab penyakit sindrom down serta bagaimana ciri-ciri bagi penderita penyakit sindrom down. Berdasarkan berbagai penelitian yang dijelaskan diatas, ternyata setiap tahunnya jumlah penderita sindrom down selalu meningkat dengan penyebabnya berdasarkan faktor biologis dan faktor keturunan atau pewarisan sifat.

2. PEMBAHASAN

Sindrom Down

Satu kondisi aneuploid, Sindrom Down, mempengaruhi sekitar satu dari setiap 830 anak yang lahir di Amerika Serikat. (Gambar 15.15). Down syndrome biasanya hasil dari kromosom 21 tambahan, sehingga setiap sel tubuh memiliki total 47 kromosom. Karena sel-selnya trisomik kromosom 21, Sindrom Down sering disebut trisomi 21. Sindrom Down termasuk fitur wajah yang khas, pendek tinggi badan, kelainan jantung yang bisa diperbaiki, dan keterlambatan perkembangan. Individu dengan sindrom Down memiliki peluang meningkat mengembangkan leukemia dan penyakit Alzheimer tetapi memiliki menurunkan tekanan darah tinggi, aterosklerosis, stroke, dan banyak jenis tumor padat. Meskipun orang dengan sindrom Down, rata-rata, memiliki Sebuah rentang hidup lebih pendek dari normal, kebanyakan, dengan medis yang tepat pengobatan, hidup sampai usia pertengahan dan seterusnya hampir semua pria dan sekitar setengah dari wanita dengan sindrom Down adalah seksual kurang berkembang dan steril.



Gambar 1. down syndrome. Kariotipe menunjukkan trisomi 21, penyebab paling umum dari sindrom Down. Anak menunjukkan ciri-ciri wajah dari gangguan ini.

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 kromosomekstra 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.

Penyebab Sindrom Down

a. Faktor Biologis

Jenis aneuploidi sebagai penyimpangan kromosom tersebut dinamakan trisomi 21, yang berarti kromosom nomor 21 memiliki 3 genom (Pai dalam Gunarhadi, 2005 : 13). Kondisi manusia yang diakibatkan oleh penyimpangan kromosom jenis trisomi 21 diberi istilah idiot mongoloid atau mongoloisme. Diberi nama demikian, karena kondisi individual dengan trisomi 21 dianggap memiliki ciri- 13 ciri wajah yang menyerupai orang oriental. Namun sekarang kondisi yang demikian itu dinyatakan sebagai down syndrome. Asosiasi keterbelakangan mental tidak melekat pada suatu golongan atau bangsa tertentu. Down syndrome adalah suatu kondisi keterbelakangan perkembangan fisik dan mental anak yang diakibatkan adanya abnormalitas perkembangan kromosom. Kromosom ini terbentuk akibat kegagalan sepasang kromosom untuk saling memisahkan diri saat terjadi pembelahan. Kromosom merupakan serat-serat khusus yang terdapat didalam setiap sel didalam badan manusia dimana terdapat beberapa genetik yang menentukan sifat-sifat seseorang. Selain itu down syndrom disebabkan oleh hasil daripada penyimpangan kromosom semasa konsepsi. Ciri utama daripada bentuk ini adalah dari segi struktur muka dan satu atau ketidak mampuan fisik dan juga waktu hidup yang singkat. Sebagai perbandingan, bayi normal dilahirkan dengan jumlah 46 kromosom (23 pasang) sedangkan bayi down syndrome dilahirkan hanya sepasang kromosom 21 (2 kromosom 21 dikarena bayi dengan penyakit down syndrom terjadi disebabkan oleh kelebihan kromosom dimana 3 kromosom 21 menjadikan jumlah kesemua kromosom ialah 47 kromosom. Keadaan ini dapat terjadi terhadap laki-laki maupun perempuan.

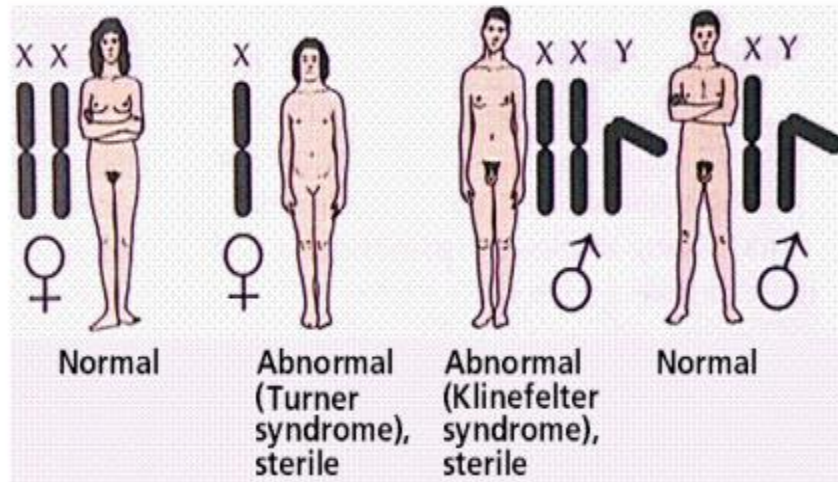
b. Faktor Hereditas dan Cultural Family

Adanya penelitian yang dilakukan dengan meneliti 88 ibu dengan kelas ekonomi rendah dan 586 anak dengan komposisi yaitu setengah dari sample ibu itu memiliki IQ dibawah 80 dan setengahnya lagi memiliki IQ diatas 80. Ternyata dari hasil penelitian membuktikan bahwa anak yang memiliki ibu dengan IQ dibawah 80, memiliki penurunan IQ selama memasuki masa sekolah (Herber, dever, & Conry, 1968). 1-2 persen dari populasi yang memiliki retardasi mental akan menghasilkan 36 persen generasi retardasi mental pada periode selanjutnya. Sedangkan populasi secara keseluruhan yaitu 98-99 persen akan menghasilkan 64 persen anak yang retardasi mental.

Ciri-Ciri Sindrom Down

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. Pada bagian wajah biasanya tampak sela hidung yang datar, mulut yang mengecil

dan lidah yang menonjol keluar (macroglossia). Seringkali mata menjadi sipit dengan sudut bagian tengah membentuk lipatan (epicanthal folds). Tanda klinis pada bagian tubuh lainnya berupa tangan yang pendek termasuk ruas jari-jarinya serta jarak antara jari pertama dan kedua baik pada tangan maupun kaki melebar. Tinggi badan yang relative pendek, kepala mengecil, hidung yang datar menyerupai orang Mongolia maka sering juga dikenal dengan Mongoloid. Sementara itu lapisan kulit biasanya tampak keriput (dermatoglyphics).



Gambar 2. Perbedaan tubuh fisik anak sindrom down dengan anak normal.

Anak-anak dengan down syndrome menderita berbagai defisit dalam belajar dan perkembangan. Mereka cenderung tidak terkoordinasi dan kurang memiliki tekanan otot yang cukup sehingga sulit bagi mereka untuk melakukan tugas-tugas fisik dan terlibat dalam aktivitas bermain seperti anak-anak lain. Anakanak ini mengalami defisit memori, khususnya untuk informasi yang ditampilkan secara verbal, sehingga sulit untuk belajar di sekolah. Mereka juga mengalami kesulitan mengikuti instruksi dari guru dan mengekspresikan pemikiran atau kebutuhan mereka dengan jelas secara verbal. Disamping kesulitan-kesulitan tersebut, sebagian besar dapat belajar membaca, menulis, dan mengerjakan tugastugas aritmatika sederhana bila mereka menerima pendidikan yang tepat dan dukungan yang baik (Nevid, dkk., 2003).

3. KESIMPULAN dan SARAN

Kesimpulan

Sindrom Down merupakan kelainan kongenital yang ditandai dengan jumlah kromosom yang abnormal yaitu kromosom 21 berjumlah 3 buah sehingga jumlah seluruh kromosom mencapai 47 buah dan merupakan cacat pada anak yang paling sering terjadi di dunia. 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 dariosit primer. Jumlah penderita sindrom down setiap tahunnya mengalami kenaikan baik di Indoneisa bahkan di Dunia. Sindrom down ini disebabkan oleh dua faktor, yaitu faktor biologis dan faktor hereditas. Penderita sindrom down memiliki ciri khasnya yaitu, bentuk kepala yang relatif kecil dari normal (microcephaly) dengan bagian anteroposterior kepala mendatar, mulut yang mengecil dan lidah yang menonjol keluar (macroglossia) dan mata menjadi sipit dengan sudut bagian tengah membentuk lipatan (epicanthal folds).

Saran

Demikian yang dapat saya paparkan mengenai materi yang menjadi pokok bahasan penyakit sidrom down, tentunya masih banyak kekurangan dan kelemahannya, kerana terbatasnya pengetahuan dan kurangnya rujukan atau referensi yang ada hubungannya dengan judul ini. Saran kepada penulis selanjutnya untuk mencantumkan referensi lebih banyak dan relevan lagi.

DAFTAR PUSTAKA

- Abdillah, F. (2019). Biologi Kelas 12 Kenapa Seseorang bisa Mengidap Sindrom Down?. <https://blog.ruangguru.com/sindrom-down>. Diakses tanggal 10 Juni 2020.
- Ali, A. (2016). DERMATOLOGY 3rd edition. A pictorial review: Mc Graw Hill Education.
- Alresna, F. (2010). Karakteristik Dismorfologi Dan Analisis Kelainan Kromosom Pada Siswa Retardasi Mental Di Slb C/C1 Widya Bhakti Semarang. *Skripsi*. Universitas Diponegoro, Semarang.
- Andreson, J. (2020). Celiac Disease and Down Syndrome: A Common Combination. https://www.verywellhealth.com/celiac-disease-and-down-syndrome-4150717?utm_term=jurnal+syndrom+down&utm_content=p1-main-2-title&utm_medium=sem-unp&utm_source=&utm_campaign=ocode-23764&ad=dirN&an=&am=&q=jurnal+syndrom+down&o=23764&qsrc=990&l=sem&askid=. Diakses tanggal 11 Juni 2020.
- Dr Ellen Skladzien. (2017). DOWN SYNDROME AUSTRALIA. *Chief Executive Officer*, 2 (4), 1. [Hhttp://www.downsyndrome.org.au](http://www.downsyndrome.org.au).
- Folden, M. (2016). Down Syndrome And Childhood Apraxia Of Speech. *Thesis*. McGill University, Montréal.
- Halodoc. (2019). Inilah 6 Penyakit yang Disebabkan Genetik. <https://www.halodoc.com/inilah-6-penyakit-yang-disebabkan-genetik>. Diakses tanggal 10 Juni 2020.
- Iannelli, V. (2020). Causes of Down Syndrome. https://www.verywellhealth.com/celiac-disease-and-down-syndrome-4150717?utm_term=jurnal+syndrom+down&utm_content=p1-main-2-title&utm_medium=sem-unp&utm_source=&utm_campaign=ocode-23764&ad=dirN&an=&am=&q=jurnal+syndrom+down&o=23764&qsrc=990&l=sem&askid=. Diakses tanggal 11 Juni 2020.
- Lisa A. Urry, Michael L. Cain, Steven A. Wasserman, Peter V. Minorsky, Jane B. (2016) Reece - *Campbell Biology*-Pearson.
- Lisa A. Urry, Michael L. Cain, Steven A. Wasserman, Peter V. Minorsky, Jane B. (2017) Reece - *Campbell Biology 11th Edition*.
- Lisa A. Urry, Michael L. Cain, Steven A. Wasserman, Peter V. Minorsky, Jane B. (2009) Reece - *Campbell Biology 91th Edition*.
- Marie Kirchner, R. (2017). Symptoms of Autism Spectrum Disorder in Individuals with Down Syndrome or Williams Syndrome. *Thesis*. The Ohio State University.

- Meinapuri, M. (2013). Polimorfisme Gen Apolipoprotein E Pada Penderita Sindrom Down Trisomi 21. *Jurnal Kesehatan Andalas*, 2(1), 14. <http://jurnal.fk.unand.ac.id>.
- Mirawati, Trisnawati, K.M Arsyad. (2013). Distribusi Jumlah Anak Dengan Down Syndrome Pada Dua Kelompok Usia Ibu Di Yayasan Pembinaan Anak Cacat (YPAC) Palembang Tahun 2012. *Syifa 'MEDIKA*, 3 (2), 72.
- Pasca Rina, A. (2016). Meningkatkan Life Skill pada Anak Down Syndrome dengan Teknik Modelling. *Persona, Jurnal Psikologi Indonesia*, 5 (3), 215. jurnal.untag-sby.ac.id.
- Rahmawati, A. (2011). Hubungan Antara Usia Ibu Hamil Dengan Resiko Terjadinya Kelahiran Sindroma Down. *Egalita Jurnal Kesetaraan dan Keadilan Gender*, 6 (2). 155.
- Rayman, R. Rahmanisa, S. dkk. (2017). Hubungan Usia Ibu Dengan Kejadian Sindrom Down. *Medula*, 7(5), 144. jurnal.kedokteran.unila.ac.id.
- Risky Suciandari, A. Mundijo, T. Purwoko, M. (2018). Dermatoglifi Pada Autisme Dan Sindrom Down Di Palembang. *Altiara Risky Suciandari et al*, 1 (5), 31. <http://jurnal.unimus.ac.id>.
- Rosida, L. Panghiyangani, R. (2006). Gambaran dermatoglifi pada penderita sindrom down di Banjarmasin dan Martapura Kalimantan Selatan. *Jurnal Anatomi Indonesia*, 1 (2), 71.
- S. Marzuki, N. (2017). Kelainan Bawaan Dan Penyebabnya. *Jurnal Anatomi Indonesia*, 3 (2), 30.
- Y Dwinindita, L. Ivone, J. Supantin, D. (2018). Knowledge, Attitudes, and Behavior towards Upbringing Method of Parents with Down Syndrome Child In SLB-C Tunas Harapan Karawang. *Journal of Medicine and Health Knowledge, Attitudes, and Behaviour*, 2 (2), 747. journal.maranatha.edu.
- Webster, J. (2017). Down Syndrome Characteristics - Strengths and Needs. https://www.thoughtco.com/down-syndrome-characteristics-strengths-and-needs-4057710?utm_term=jurnal+syndrom+down&utm_content=p1-main-1-title&utm_medium=sem-unp&utm_source=&utm_campaign=ocode-23764&ad=dirN&an=&am=&q=jurnal+syndrom+down&o=23764&qsrc=990&l=sem&askid=. Diakses tanggal 11 Juni 2020.