

SINDROM DOWN PADA ANAK DITINJAU DARI SEGI BIOMEDIK DAN PENATALAKSANAANNYA

Irdawati *
Abi Muhlisin **

Abstract

Children with Down syndrome are individuals detected from the phenotype (typical clinical symptoms) and have limited intelligence; it is caused by the number of the 21 chromosome is over. This overload number results in homeostasis change encouraging the physical and central nervous system deviance growth. The growth of IQ of the children with Down syndrome can be stimulated by stimulating therapy that is by training the motorist movement since the early child. Through the motorist movement, the nervous growth is stimulated so that it can influence the nerve and brain growth.

Games are needed in childhood including the children with Down syndrome, because by having games, it can support their understanding of life.

Keywords: Down syndrome, IQ, stimulus

*Irdawati

Dosen Keperawatan FIK UMS. Jln A Yani Tromol Post 1 Kartasura

** Abi Muhlisin

Dosen Keperawatan FIK UMS. Jln A Yani Tromol Post 1 Kartasura

PENDAHULUAN

Penyakit Sindrom Down sudah diketahui sejak tahun 1866 oleh Dr. Langdon Down dari Inggris, tetapi baru pada awal tahun 60-an ditemukan diagnosis secara pasti yaitu dengan pemeriksaan kromosom. Dahulu penyakit ini diberi nama Mongoloid karena penderita penyakit ini mempunyai wajah seperti bangsa Mongol. Tetapi setelah diketahui bahwa penyakit ini terdapat pada seluruh bangsa di dunia, dan sekitar 30 tahun yang lalu pemerintah Republik Mongolia mengajukan keberatan kepada Badan Kesehatan Dunia (WHO) yang menganggap nama tersebut kurang etis, maka WHO menganjurkan untuk mengganti nama tersebut dengan Sindrom Down.

Gejala Klinis Sindrom Down :

1. Mata sipit yang membujur keatas
2. Jarak kedua mata yang berjauhan

3. Mulut kecil dengan lidah yang besar sehingga cenderung dijulurkan
4. Telinga letak rendah
5. Tangan dengan telapak yang pendek dan mempunyai rajah telapak tangan yang melintang lurus. (horisontal/tidak membentuk huruf M)
6. Jari pendek-pendek, jari ke-5 sangat pendek dengan 2 ruas dan cenderung melengkung (clinodactily)
7. Tubuh umumnya pendek dan cenderung gemuk
8. Keterbelakangan mental
9. Angka kejadian Sindrom Down pada wanita muda (< 25 tahun) insideni sangat rendah, tetapi mungkin meningkat pada wanita yang sangat muda (< 15 tahun). Resiko melahirkan bayi Sindrom Down akan meningkat pada wanita berusia > 30 tahun dan meningkat tajam pada usia > 40 tahun.

TEMUAN SELULER

Penderita Sindrom Down mempunyai jumlah kromosom 47 dengan kelebihan pada kromosom 21 sehingga jumlah kromosom 21 menjadi 3, dan karena itu nama lain dari Sindrom Down adalah Trisomi 21. Kelebihan satu salinan kromosom 21 di dalam genom dapat berupa : kromosom bebas (trisomi 21 murni), bagian dari fusi translokasi *Robertsonian* (fusi kromosom 21 dengan kromosom akrosentrik lain), ataupun dalam jumlah yang sedikit ; sebagai bagian dari translokasi resiprokal (timbang balik dengan kromosom lain).

Kelebihan kromosom 21 bebas ini dapat dalam bentuk murni yaitu dalam seluruh metafase atau bentuk mosaik yaitu dalam satu individu terdapat campuran 2 macam sel dengan ekstra kromosom 21 (47 kromosom) dan sel normal 46 kromosom. Jadi secara sitogenetik terdapat 3 jenis kasus Sindrom Down yaitu trisomi 21 murni, mosaik dan translokasi. Akan tetapi pada pemeriksaan klinik, tidak ada perbedaan antara penderita sindrom Down dengan trisomi 21 dan penderita Sindrom Down dengan translokasi.

TEMUAN MOLEKULER

Kromosom 21 merupakan kromosom yang pertama kali DNA nya dapat disekuens. Pada analisis molekuler, DNA kromosom 21 menunjukkan kromosom yang mempunyai sedikit gen-gen, hal ini yang merupakan salah satu alasan mengapa trisomi 21 dapat bertahan hidup. Lokasi gen yang berhubungan dengan gejala klinik Sindrom Down diduga pada 21q22.3 lebih kurang 5Mb diantara 21S58-52.

Untuk deteksi sindrom down janin dalam kandungan digunakan analisa DNA (PCR), karena akan didapat hasil lebih cepat dan tidak memerlukan penanaman sel (kultur) seperti pada analisa kromosom. Pada *polyacrylamide gel electrophoresis* produk PCR dari lokus gen penderita sindrom down akan ditemukan 3 pita (band), sedangkan pada individu normal hanya ditemukan 2 pita.

Di laboratorium molekuler yang telah maju produk PCR tidak lagi dianalisis dengan gel *electrophoresis* tetapi fragmen DNA dianalisis pada mesin automated sequencer (ABI 3100), sehingga didapat hasil lebih tepat dan dalam waktu 24 jam berupa grafik dari penderita sindrom down yang menunjukkan puncak grafik yang lebih tinggi bila dibanding individu normal.

PENYEBAB SINDROM DOWN

Pada tahun 1990, Epstein mempostulasikan beberapa penyebab kelainan kromosom 21, yaitu :

1. Penuaan sel telur wanita (*aging of ova*), bahwa ada pengaruh intrinsik maupun ekstrinsik (lingkungan) dalam sel induk, yang menyebabkan pembelahan selama fase meiosis menjadi *non-disjunction*. Sel telur wanita telah dibentuk pada saat masih dalam kandungan yang akan dimatangkan satu per satu setiap bulan pada saat wanita tersebut mengalami menstruasi. Dan pada saat wanita menjadi tua kondisi sel telur tersebut kadang-kadang menjadi kurang baik dan pada waktu dibuahi oleh spermatozoa, sel benih ini mengalami pembelahan yang salah.
2. Keterlambatan pembuahan (*delayed fertilization*), akibat penurunan frekuensi bersenggama pada pasangan tua dan mungkin juga pada ibu-ibu yang sangat muda, telah meningkatkan kejadian keterlambatan pembuahan, dimana saat itu terjadi penuaan ovum pada meiosis II setelah ovulasi.
3. Penuaan sel spermatozoa laki-laki (*aging of sperm*) pematangan sperma dalam alat reproduksi pria, yang berhubungan dengan bersenggama *infrekuen*, berperan dalam efek ekstra kromosom 21 yang berasal dari ayah.

RISIKO PEWARISAN DAN USAHA PENCEGAHAN

Faktor genetika seorang ibu sangat mempengaruhi tingkat kecerdasan seorang

anak, namun kelainan genetika dari seorang ibu juga dapat diturunkan kepada anak-anaknya, termasuk diantaranya Retardasi Mental.

Pengaruh itu sedemikian besar karena tingkat kecerdasan seseorang terkait dengan kromosom X yang berasal dari ibu.

Untuk mengetahui apakah janin mempunyai kelainan genetik, di negara-negara maju sudah dilakukan pemeriksaan kromosom secara rutin sebelum bayi lahir yang disebut diagnosis prenatal. Bila seorang ibu umur >35 tahun atau dicurigai akan melahirkan bayi dengan sindrom down, dilakukan pengambilan cairan ketuban atau sedikit bagian dari placenta pada minggu ke 8-15 kehamilan.

Pada diagnosis prenatal, amplifikasi DNA (PCR) dapat dilakukan sekaligus untuk beberapa lokus pada beberapa kromosom, yang paling sering mengalami aberasi yaitu kromosom 21, 13, 18, X dan Y dengan metode *Multiplex Ligation dependent Probe Amplification* (MLPA). Dengan cara ini maka dalam waktu 24 jam sudah bisa didapatkan hasil skrining trisomi 21, 13, 18, X dan Y.

IQ Anak, Penderita Sindrom Down Masih Bisa ditingkatkan

Anak yang mengalami kelainan sindrom down, umumnya memiliki kecerdasan (IQ) rendah yaitu dibawah 30. Akan tetapi, saat ini dengan deteksi dini serta terapi stimulasi yang diberikan secara teratur dan intensif, kecerdasan anak yang menderita sindrom down dapat diperbaiki hingga sub normal antara 70-90. bahkan harapan untuk memiliki IQ normal yaitu lebih dari 90 kini dimungkinkan, meskipun untuk menjadi pandai (IQ lebih dari 110) masih mustahil.

TERAPI STIMULASI

Untuk merangsang perkembangan IQ anak penderita sindrom down, terapi stimulasi diberikan dengan melatih gerakan-gerakan motorik anak sejak usia dini. Latihan tersebut dapat dilakukan sendiri oleh anak dan dapat dibantu oleh ahli fisioterapi.

Melalui gerakan-gerakan motorik itu perkembangan saraf dirangsang sehingga bisa mempengaruhi perkembangan saraf dan otaknya.

PERMAINAN

Permainan dapat membantu pemahaman anak-anak mengenai kehidupan. Melalui permainan juga, anak dengan sindrom down akan berupaya memahami hubungan saling terkait, sebab akibat

1. Permainan selidik dan jelajah
 - a. Terkait pada semua benda
 - b. Mengintip dan mengambil objek
 - c. Memutar dan menggosok objek pada permukaan lantai untuk melumat apa yang terjadi
 - d. Merangkak dan berlatih serta berkeinginan membuka lemari, laci, bakul, atau kotak.
2. Permainan membina dan kognitif
Misalnya mencantumkan gambar berdasarkan corak, bentuk dan warna
3. Permainan sosial
 - a. Tertawa apabila digelitik
 - b. Bermain sembunyi-sembunyi
4. Permainan khayalan
 - a. Berpura-pura menjadi orang lain dalam suasana berbeda
 - b. Bermain masak-masak
5. Permainan merangsang pergerakan otot
Berlari, melompat, memanjat, dan menari
6. Permainan bahasa
 - a. Meniru gaya bicara
 - b. Menyanyi

YANG PERLU DIPERHATIKAN ORANG TUA DENGAN ANAK SINDROM DOWN:

1. Ciptakan lingkungan yang tenang dan rawat dengan kasih sayang, ini dapat merangsang penerimaan pembelajaran lebih cepat
2. Alat permainan perlu disesuaikan dengan tehnik pengajaran dan variatif untuk menghindari kebosanan.
3. Anak sindrom down perlu merasa dilindungi dan disayangi dan diterima

- keluarga serta masyarakat. Ini membantu membentuk image diri positif dan mendorong mereka belajar.
4. Disiplin perlu diterapkan pada usia dini. Ajarkan mereka mana tingkah laku yang dibenarkan dan tidak dibenarkan.
 5. Beri pujian pada setiap kemajuan yang dicapai anak
 6. Jangan terlalu memaksa mereka melakukan sesuatu
 7. Jangan biarkan anak sindrom down sendirian, kecuali dengan permainan yang mereka senangi

DAFTAR PUSTAKA

- Ben Hamel, 2003 “*Gen Ibu tentukan Kecerdasan Anak*”. [www. Google.co.id/search?q:retardasi+mental&hl=Ir&ie=UTF-8&Star= 10&sa=N](http://www.Google.co.id/search?q:retardasi+mental&hl=Ir&ie=UTF-8&Star=10&sa=N).
- Jelita, 2004 “*Mengenal Sindrom Down*”,. [www.sabah.org.my/bm/ nasihat/artikelkesehatan/sindrom down.htm](http://www.sabah.org.my/bm/nasihat/artikelkesehatan/sindromdown.htm).
- Persi, 2005 “*Periksa Janin Ibu Hamil*” [www.pdpersi.co.id/pdpersi/ news/biasw.php3?id=973](http://www.pdpersi.co.id/pdpersi/news/biasw.php3?id=973).
- Soetjiningsih, dr. DSAK. 1998 “*Tumbuh Kembang Anak*”, EGC, Jakarta.
- Sultana, M. H. Faradz, 2004“ *Retardasi Mental, Pendekatan Seluler dan Molekuler*” UNDIP, Semarang.
- Wahyuning Ramelan MD. PhD, 2003, *IQ Anak Penderita Sindrom Down Masih Bisa Ditingkatkan*”. www.kompas.com/kompas.cetak/0303/31/iptek/227878.htm.