

**KARAKTERISTIK ANAK DOWN SINDROM DI
SLB E NEGRI PEMBINA MEDAN**

SKRIPSI



UMSU
Unggul | Cerdas | Terpercaya

Oleh :

ADINDA
1708260039

**FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS MUHAMMADIYAH SUMATERA UTARA
MEDAN
2021**

**KARAKTERISTIK ANAK DOWN SINDROM DI
SLB E NEGRI PEMBINA MEDAN**

**Skripsi ini diajukan sebagai salah satu syarat untuk memperoleh kelulusan
Sarjana Kedokteran**



Oleh :

ADINDA
1708260039

**FAKULTAS KEDOKTERAN
UNIVERSITAS MUHAMMADIYAH SUMATERA UTARA
MEDAN
2021**

HALAMAN PERNYATAAN ORISINALITAS

Saya yang bertandatangan dibawah ini menyatakan bahwa skripsi ini adalah hasil karya sendiri, dan semua sumber, baik yang dikutip maupun dirujuk telah saya nyatakan benar.

Nama : Adinda
NPM : 1708260039
Judul Skripsi : Karakteristik Anak Down Sindrom
Di Slb E Negeri Pembina Medan

Demikian pernyataan ini saya peruat, untuk dapat dipergunakan sebagaimana mestinya.

Medan , 10 juni 2021



HALAMAN PENGESAHAN

Skripsi ini diajukan oleh :

Nama : Adinda
NPM : 1708260039
Judul : Karakteristik Anak Down Sindrom
di SLB E Negeri Pembina Medan

Telah berhasil dipertahankan dihadapan Dewan Penguji dan diterima sebagai bagian persyaratan untuk memperoleh gelar sarjana kedokteran Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara

Dewan penguji

Pembimbing,

(dr. Isra Thristy, M. Biomed)

Penguji 1



(dr. Nurcahaya Sinaga, Sp.A(K))

Penguji 2



(dr. Hendra sutysna, M. Biomed, AIFO-K)

Dekan FK-UMSU



(Prof. Dr. H. Gusbanti Rusli, M.Sc, PKK, AIFM, AIFO-K)
NIP/NIDN: 1957081719900311002/0017085703

Ketua Program Studi Pendidikan Dokter
FK UMSU



(dr. Hendra sutysna, M. Biomed, AIFO-K)
NIDN: 0109048203

Ditetapkan di : Medan
Tanggal : 10 Juni 2021.

KATA PENGANTAR

Assalamu'alaikum Warahmatullahi Wabarakatuh.

Puji syukur kehadiran Allah SWT atas segala rahmat dan hidayah-Nya saya dapat menyelesaikan Skripsi ini dengan judul “**KARAKTERISTIK ANAK DOWN SINDROM DI SLB E NEGRI PEMBINA**”

Alhamdulillah, sepenuhnya penulis menyadari bahwa selama penyusunan dan penelitian skripsi ini, penulis banyak mendapat bimbingan, dukungan, arahan serta bantuan dari beberapa pihak, dari masa perkuliahan sampai pada penyusunan skripsi ini. Ilmu, kesabaran dan ketabahan yang diberikan semoga menjadi amal kebaikan baik di dunia maupun di akhirat. Adapun tujuan dari penelitian ini adalah untuk memenuhi salah satu persyaratan dalam memperoleh gelar sarjana kedokteran di Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara (UMSU).

Dalam kesempatan ini penulis ingin mengucapkan terima kasih dan penghormatan yang sebesar-besarnya atas segala bimbingan dan bantuan yang telah diberikan dalam penyusunan skripsi ini kepada:

1. Allah SWT yang telah memberikan rahmat dan karunia-Nya sehingga skripsi ini dapat saya kerjakan dengan tepat waktu.
2. Prof. Dr. H. Gusbakti Rusip, M.Sc.,PKK.,AIFM, selaku Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara.
3. dr. Hendra Sutysna, M.Biomed, selaku Ketua Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara.

4. dr. Isra Thristy, M. Biomed, selaku dosen pembimbing skripsi saya yang telah menyediakan waktu, tenaga, dan pikiran untuk mengarahkan saya dalam penyusunan skripsi ini.
5. dr. Nurcahaya Sinaga, Sp.A(K), yang telah bersedia menjadi dosen penguji satu dan memberikan banyak masukan untuk penyelesaian skripsi ini.
6. dr. Hendra sutysna, M. Biomed, AIFO-K selaku dosen penguji dua saya yang telah memberikan banyak masukan dan perbaikan untuk skripsi saya agar menjadi lebih baik.
7. dr. Ratih Yulistika Utami, M. Med. Ed selaku dosen pembimbing akademik saya yang telah membimbing saya dari semester satu hingga semester akhir.
8. Kedua orang tua tercinta, Ayahanda H. Yilpipa Minanda, SE. M. Si dan Ibunda Darma Yeti yang telah memberikan kasih sayang, dukungan material maupun moral, semangat, pengorbanan dan segala do'a yang tiada hentinya selama proses penyelesaian pendidikan dokter hingga proses penyelesaian skripsi ini.
9. Kakak dan abang tersayang, sari Rezeki, ST dan Risky Al-fathoni Ibs, SH yang selalu memberikan dukungan, semangat dan do'a nya untuk saya.
10. Sahabat-sahabat terbaik selama perkuliahan, Amirah Desninatama Hrp, Dewi Agustin Hakim Hrp, Eka Rizky Oktavia, Sri Ayu Handayani, yang selalu memberikan dukungan dan menolong satu sama lain dari awal perkuliahan sampai selesainya skripsi ini.
11. Sahabat-sahabat terbaik, TREMOR yaitu Riska, Cina, Wakde serta sahabat terbaik lainnya yang tidak bisa disebut satu per satu yang telah memberikan motivasi dan dukungan bagi saya untuk menyelesaikan skripsi ini.

12. Teman-teman sejawat angkatan 2017 dan adik-adik kelas angkatan 2019 yang sudah meluangkan waktunya untuk membantu saya dalam menyelesaikan skripsi ini.

Akhir kata, saya berharap Allah SWT membalas segala kebaikan semua pihak yang telah banyak membantu. Semoga skripsi ini membawa manfaat pengembangan ilmu.

Wassalamu'alaikum Warahmatullahi Wabarakatuh.

Medan, 10 juni 2021

Adinda

HALAMAN PERSETUJUAN PUBLIKASI SKRIPSI UNTUK KEPENTINGAN AKADEMIS

Sebagai sivitas akademika Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara, saya yang bertanda tangan di bawah ini:

Nama : Adinda
NPM : 1708260039
Fakultas : Kedokteran

Demi pengembangan ilmu pengetahuan, menyetujui untuk memberikan kepada Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara Hak Bebas Royalti Noneklusif atas skripsi saya yang berjudul: **“KARAKTERISTIK ANAK DOWN SINDROM DI SLB E NEGRI PEMBINA MEDAN”** beserta perangkat yang ada (jika diperlukan). Dengan Hak Bebas Royalti Noneklusif ini Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara berhak menyimpan, mengalih media/formatkan tulisan akhir saya selama tetap mencantumkan nama saya sebagai penulis/pencipta dan sebagai pemilik Hak Cipta.

Demikian pernyataan ini saya perbuat dengan sebenar-benarnya.

Dibuat di : Medan

Pada tanggal : 10 Juni 2021

Yang menyatakan

Adinda

ABSTRAK

Latar belakang: sindrom down merupakan kelainan genetik yang disebabkan oleh abrasi kromosom yang mengakibatkan terjadinya bayi memiliki kelebihan 1 kromosom pada kromosom 21, dapat dikenali dengan tanda fisik yang spesifik, tingkat kecerdasan IQ dibawah normal dan termasuk di dalam kelompok retardasi mental. **Metode:** Jenis penelitian deskriptif kuantitatif dengan desain cross sectional, pengambilan data diambil satu kali, untuk mengetahui karakteristik anak down syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan. **Hasil:** Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi anak Down Sindrom dengan usia 6-10 tahun (63 %), berdasarkan jenis kelamin laki-laki 11 orang (40.7%), berdasarkan tingkat pendidikan adalah sekolah dasar 27 orang (100%), berdasarkan anak di diagnosa Down Sindrom paling banyak adalah sesudah kelahiran sebanyak 25 orang (92.6%), berdasarkan keturunan keluarga tidak memiliki keturunan Down Sindrom sebelumnya sebanyak 24 orang (88.9%), Gejala Klinis yang Sering muncul pada anak dengan Down Sindrom yaitu slanted eye, telinga kecil dan posisinya rendah, leher pendek, Jari-jari tangan dan kaki pendek, jari kelingking tangan 2 ruas, jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar sebanyak 27 orang (100%) **Kesimpulan:**Anak yang mengalami downsindrom banyak terkena pada jenis kelamin laki-laki, umur 6-10 tahun, dengan pendidikan sekolah dasar, anak down sindrom banyak didiagnosa setelah kelahiran, dan tidak memiliki keturunan dalam keluarga dalam kejadian down sindrom

Kata Kunci: Down syndrome, Trisomi 21, Genetik

ABSTRACT

Background: Down syndrome is a genetic disorder caused by chromosomal aberration which causes the baby to have an excess of 1 chromosome on chromosome 21, it can be recognized by specific physical signs, IQ intelligence level is below normal and is included in the group of mental retardation. **Methods:** This type of quantitative descriptive research with cross sectional design, data collection was taken once, to determine the characteristics of children with Down syndrome in SLB E Negri Pembina Medan. **Results:** The highest proportion of Down syndrome children based on the sociodemography of Down syndrome children aged 6-10 years (63 %), based on male sex 11 people (40.7%), based on education level 27 elementary school students (100%), based on Most children diagnosed with Down syndrome were after birth as many as 25 people (92.6%), based on family ancestry without previous Down syndrome as many as 24 people (88.9%), Clinical symptoms that often appear in children with Down syndrome are slanted eyes, ears small and low position, short neck, short fingers and toes, 2 finger little finger, wide thumb and forefinger distance of 27 people (100%) **Conclusion:** Children with down syndrome are mostly affected by the male sex. male, aged 6-10 years, with elementary school education, many children with Down syndrome are diagnosed after birth, and do not have children in the family.

Keywords: Down syndrome, Trisomy 21, Genetics

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
HALAMAN PERNYATAAN ORISINALITAS	ii
LEMBAR PERSETUJUAN PEMBIMBING	iii
HALAMAN PENGESAHAN	iv
KATA PENGANTAR.....	v
HALAMAN PERNYATAAN PERSETUJUAN PUBLIKASI	viii
ABSTRAK	ix
ABSTRACT	x
DAFTAR ISI.....	xi
DAFTAR TABEL.....	xiii
DAFTAR LAMPIRAN	xiv
BAB I PENDAHULUAN1	1
1.1 Latar Belakang	1
1.2 Rumusan Masalah	4
1.3 Tujuan Penelitian	4
1.3.1 Tujuan Utama.....	4
1.3.2 Tujuan Khusus	4
1.4 Manfaat Penelitian	5
1.4.1 Bagi Institusi Pendidikan	5
1.4.2 Bagi Peneliti.....	5
BAB II TINJAUAN PUSTAKA.....	6
2.1 Syndrome Down.....	6
2.1.1 Definisi.....	6
2.1.2 Etiologi.....	6
2.1.3 Epidemiologi.....	7
2.1.4 Patofisiologi	7
2.1.5 Gambaran Klinis	8
2.1.6 Diagnosis.....	15

2.1.7 Penatalaksanaan	16
2.1.8 Prognosa.....	17
2.2 Kerangka Teori.....	19
2.3 Kerangka Konsep	20
BAB III METODE PENELITIAN	21
3.1 Definisi Operasional.....	21
3.2 Jenis Penelitian.....	23
3.3 Waktu dan Tempat Penelitian	23
3.3.1 Waktu Penelitian	23
3.3.2 Tempat Penelitian	23
3.4 Populasi dan Sampel	24
3.4.1 Populasi.....	24
3.4.2 Sampel.....	24
3.5 Teknik Pengumpulan Data.....	25
3.6 Pengolahan dan Analisis Data.....	25
3.6.1 Pengolahan Data	25
3.6.2 Analisis Data	25
2.3 Kerangka Kerja	26
BAB IV HASIL DAN PEMBAHASAN.....	27
4.1 Hasil Penelitian	27
4.2 Pembahasan.....	32
4.3 Diskusi Penelitian.....	41
BAB V KESIMPULAN DAN SARAN	44
5.1 Kesimpulan	44
5.2 Saran.....	45
DAFTAR PUSTAKA	46

DAFTAR TABEL

Tabel 3.1 Definisi Operasional	21
Tabel 4.1 Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Usia.....	27
Tabel 4.2 Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Jenis Kelamin	27
Tabel 4.3 Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Pendidikan.....	28
Tabel 4.4 Sosiodemografi Orang tua dengan Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021.....	28
Tabel 4.5 Gambaran Status Gizi Anak Down Sindrom di Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021	30
Tabel 4.6 Insidensi Kejadian Down Sindron Berdasarkan Waktu Anak di Diagnosa Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021	30
Tabel 4.7 Insidensi Kejadian Down Sindron Berdasarkan Keturunan dari Keluarga Anak di Diagnosa Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 ..	31
Tabel 4.8 Frekuensi Gejala Klinis yang Paling Sering Terjadi pada Anak dengan Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021	31

DAFTAR LAMPIRAN

Lampiran 1 Lembar Penjelasan Kepada Subjek Penelitian	49
Lampiran 2 Informed Consent	51
Lampiran 3 Kuesioner	52
Lampiran 4 Ethical Clearance	54
Lampiran 5 Surat Izin Penelitian.....	55
Lampiran 6 Surat Pernyataan Mahasiswa	56
Lampiran 7 Hasil Analisis Data	57
Lampiran 8 Riwayat Hidup	63
Lampiran 9 Artikel Penelitian	64

BAB I

PENDAHULUAN

1.1. Latar Belakang

Anak usia dini adalah investasi yang sangat berharga bagi keluarga dan bangsa. Masa usia dini juga merupakan masa yang penting bagi anak. Masa usia dini adalah masa yang sangat menentukan bagi perkembangan dan pertumbuhan anak selanjutnya karena merupakan masa peka dan masa emas dalam kehidupan anak. Hal ini menunjukkan bahwa semua pihak perlu memahami betapa pentingnya masa usia dini untuk mengoptimalkan pertumbuhan dan perkembangan anak. Dalam kenyataan sehari-hari yang kita hadapi tidak semua anak mengalami perkembangan yang normal sesuai dengan usia rata-rata anak sebayanya. Ada anak-anak yang membutuhkan perhatian khusus karena dia memiliki kebutuhan khusus dalam aspek perkembangannya. Anak berkebutuhan khusus adalah anak yang dianggap memiliki kemampuan yang berada di luar rentang kemampuan anak sebayanya.¹

Sindrom Down (SD) atau Trisomi 21 merupakan suatu kelainan genetik yang disebabkan oleh abrasi kromosom yang mengakibatkan terjadinya bayi memiliki kelebihan 1 kromosom pada kromosom 21, dapat mudah dikenali karena mempunyai tanda fisik yang spesifik, dengan tingkat kecerdasan /IQ dibawah normal dan termasuk di dalam kelompok retardasi mental. Kelebihan kromosom pada kromosom 21. Kelebihan kromosom ini mengakibatkan perubahan karakteristik fisik yaitu mempunyai tanda fisik yang spesifik dan kurangnya kemampuan kognisi/intelektual. Retardasi mental dan keterlambatan perkembangan pada anak sindrom Down mengakibatkan keterlambatan perkembangan motoric.²

Sindrom down merupakan penyebab genetik umum dari kecacatan intelektual di seluruh dunia dan sejumlah besar pasien di seluruh dunia dengan berbagai masalah kesehatan tambahan, termasuk cacat jantung, gangguan hematopoietik dan penyakit Alzheimer yang mulai timbul dini. Hal ini ditambah dengan keterbelakangan mental, kelainan jantung bawaan, kelainan gastrointestinal, tonus neuromuskuler yang lemah, fitur kepala, leher dan saluran udara, gangguan audiovestibular dan penglihatan, gambaran wajah dan fisik yang khas, gangguan hematopoietik dan insiden gangguan medis lainnya yang lebih tinggi.³

Insiden kelahiran anak-anak dengan *down syndrome* meningkat dengan bertambahnya usia ibu. Namun, karena tingkat kesuburan yang lebih tinggi pada wanita yang lebih muda, kemungkinan memiliki anak dengan *down syndrome* meningkat dengan usia ibu dan lebih dari 80% anak-anak dengan *down syndrome* lahir dari wanita di bawah usia 35 tahun.³

Prevalensi *sindrom down* bergantung pada usia ibu, dan diterima bahwa hampir seragam di antara berbagai etnis studi sekitar 13,6 (interval kepercayaan 95% [95% CI]: 13,2–14,1) per 10.000 kelahiran hidup atau 1 dari 732 bayi di Amerika Serikat. Namun, tingkat prevalensi juga dapat dipengaruhi oleh lingkungan yang kompleks interaksi di luar usia ibu, berkontribusi terhadap variasi dalam kelompok etnis yang ditentukan.⁴ Kasus sindrom down di Indonesia cenderung meningkat. Berdasarkan hasil Riset Kesehatan Dasar Tahun 2010, pada anak 24 sampai 59 bulan kasus sindrom down sebesar 0,12%, pada Riskesdas tahun 2013 meningkat menjadi 0,13% dan pada Riskesdas tahun 2018 meningkat

menjadi 0,21%. Jumlah kasus down syndrome pasien rawat jalan di Rumah Sakit di Indonesia berdasarkan data SIRS online laporan tahun 2015 sebanyak (2488), tahun 2016 (2598) dan tahun 2017 (2776).

Down syndrome seringkali mengalami keterbelakangan kemampuan motorik, seperti terlambat berdiri dan berlari. Miftah dkk, mengatakan bahwa 73% dari anak-anak DS baru mampu berdiri pada usia 24 bulan, dan 40% bisa berjalan pada usia 24 bulan. Pada penelitian Ulrich et al. mengemukakan bayi dengan DS mulai berdiri rata-rata sekitar 1 tahun dibandingkan bayi yang normal.⁵

Penelitian lain mengenai prevalensi anak *Down Syndrome* dengan Penyakit Jantung Bawaan di Rumah Sakit Umum Pusat (RSUP) H. Adam Malik Medan pada tahun 2005 – 2009, diketahui jumlah pasien sebanyak 82 orang dengan frekuensi 5 terbesar pada umur 1 – 12 bulan sebanyak 30 orang (36,6%) dan pada laki-laki sebanyak 43 orang (52,4%) dan menderita PJB sebanyak 31 orang (37,8%) dengan jenis PJB yaitu Ventricular Septal Defect sebesar 29%.⁶

Berdasarkan latar belakang di atas maka peneliti tertarik melakukan penelitian dengan judul karakteristik anak *down syndrome* di SLB E Negeri Pembina Medan.

1.2 Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang diatas maka didapati rumusan masalah bagaimanakah karakteristik anak *down syndrome* di SLB E Negri Pembina Medan.

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Utama

Tujuan utama dalam penelitian ini adalah untuk mengetahui karakteristik anak *down syndrome* di SLB E Negri Pembina Medan.

1.3.2 Tujuan Khusus

Tujuan khusus dalam penelitian ini adalah :

1. Mengetahui distribusi proporsi anak *Down Syndrome* berdasarkan sosiodemografi (umur, jenis kelamin, suku bangsa, agama dan tingkat pendidikan)
2. Mengetahui distribusi proporsi anak *Down Syndrome* berdasarkan karakteristik sosiodemografi ibu (umur ibu, pendidikan ibu dan pekerjaan ibu).
3. Mengetahui distribusi proporsi anak *Down Syndrome* berdasarkan karakteristik sosiodemografi ayah (umur ayah, pendidikan ayah dan pekerjaan ayah).
4. Mengetahui distribusi proporsi anak *Down Syndrome* berdasarkan mediko obstetri (paritas, jarak persalinan, riwayat penyakit dan jenis penyakit).
5. Mengetahui distribusi proporsi anak *Down Syndrome* berdasarkan waktu diagnosis.
6. Mengetahui distribusi proporsi anak *Down Syndrome* berdasarkan faktor hereditas (riwayat kejadian pada keluarga, ikatan darah ayah-ibu).
7. Mengetahui distribusi proporsi anak *Down Syndrome* berdasarkan gejala khas.

8. Mengetahui distribusi proporsi umur berdasarkan tingkat pendidikan anak *down Syndrome*.
9. Mengetahui distribusi proporsi anak *Down Syndrome* berdasarkan status gizi

1.4 Manfaat Penelitian

1.4.1 Bagi Institusi Pendidikan

Sebagai bahan informasi kepada pihak sekolah SLB E Negri Pembina Medan. mengenai karakteristik anak *Down Syndrome*.

1.4.2 Bagi Peneliti

Peneliti dapat menambah pengetahuan mengenai karakteristik anak *down syndrome*.

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

2.1 Down syndrome

2.1.1 Definisi

Down syndrome pertama kali dijelaskan oleh seorang dokter Inggris John Langdon Down pada tahun 1866, tetapi hubungannya dengan kromosom 21 didirikan hampir 100 tahun kemudian oleh Dr. Jerome Lejeune di Paris. Kehadiran semua atau sebagian salinan ketiga kromosom 21 yang menyebabkan *syndrome down*, kelainan kromosom yang paling umum terjadi pada manusia. *Down syndrome* juga ditemukan bahwa aneuploidy terlahir hidup yang paling sering terjadi adalah trisomi 21 yang menyebabkan sindrom ini.⁷

2.1.2 Etiologi

Mayoritas pasien dengan sindrom Down memiliki salinan tambahan kromosom 21. Ada hipotesis berbeda terkait dengan dasar genetik sindrom Down dan hubungan genotipe yang berbeda dengan fenotipe. Di antara mereka adalah ketidakseimbangan dosis gen di mana ada peningkatan dosis atau jumlah gen Hsa21, yang menghasilkan peningkatan ekspansi gen. Hal ini lebih lanjut mencakup kemungkinan asosiasi gen yang berbeda dengan fenotipe *down syndrome* yang berbeda. Hipotesis populer lainnya adalah hipotesis ketidakstabilan pengembangan yang diperkuat, yang dengannya ketidakseimbangan genetik diciptakan oleh sejumlah gen trisomik dan menghasilkan dampak yang lebih besar pada ekspresi dan pengaturan banyak gen.⁸

Hipotesis wilayah kritis juga dikenal dalam daftar ini. Daerah kritis sindrom Down (DSCR) adalah beberapa daerah kromosom yang berhubungan dengan trisomi parsial untuk Hsa21. DSCR pada 21q21.22 bertanggung jawab untuk banyak fitur klinis sindrom Down. Setelah penelitian menyeluruh dari analisis yang berbeda, menjadi jelas bahwa gen wilayah kritis tunggal tidak dapat menyebabkan semua fitur fenotip yang terkait dengan trisomi 21, tetapi lebih jelas bahwa beberapa daerah kritis atau gen kritis memiliki peran dalam fenomena ini.⁸

2.1.3 Epidemiologi

Insiden *down syndrome* meningkat dengan usia ibu, dan kejadiannya bervariasi pada populasi yang berbeda (1 dalam 319 hingga 1 dalam 1000 kelahiran hidup), juga diketahui bahwa frekuensi janin *down syndrome* cukup tinggi pada saat pembuahan, tetapi sekitar 50% hingga 75% janin ini hilang sebelum aterm. Terjadinya trisomi autosomal lainnya jauh lebih umum daripada 21, tetapi kelangsungan hidup pascanatal sangat buruk dibandingkan dengan *down syndrome*. Tingginya persentase kelangsungan hidup pasien dengan trisomi 21 diperkirakan merupakan fungsi dari sejumlah kecil gen pada kromosom 21 yang disebut Hsa21, yang merupakan autosom terkecil dan paling padat.⁸

2.1.4 Patofisiologi

Salinan tambahan kromosom 21 dikaitkan dengan *down syndrome*, yang terjadi karena kegagalan kromosom 21 untuk berpisah selama gametogenesis yang menghasilkan kromosom ekstra di semua sel tubuh. Translokasi Robertsonian dan isochromosome atau kromosom cincin adalah 2 kemungkinan penyebab lain dari trisomi 21. Isochromosome adalah suatu kondisi ketika 2 lengan panjang terpisah

bersama bukan lengan panjang dan pendek saat dalam translokasi Robertsonian. Ini terjadi pada 2% hingga 4% pasien. Lengan panjang kromosom 21 melekat pada kromosom lain, kebanyakan kromosom 14. Dalam mosaik, ada 2 garis sel yang berbeda karena kesalahan pembelahan setelah pembuahan.⁹

2.1.5 Gambaran Klinis

Kondisi klinis yang berbeda dikaitkan dengan *down syndrome* karena sistem yang berbeda dipengaruhi olehnya. Pasien-pasien ini memiliki beragam tanda dan gejala seperti cacat intelektual dan perkembangan atau fitur neurologis, kelainan jantung bawaan, kelainan gastrointestinal (GI), fitur wajah yang khas, dan kelainan.

a. Cacat Jantung Bawaan

Cacat jantung kongenital sejauh ini merupakan penyebab paling umum dan utama yang terkait dengan morbiditas dan mortalitas pada pasien dengan *down syndrome* terutama dalam 2 tahun pertama kehidupan. Meskipun berbagai saran telah dibuat tentang variasi geografis dan musiman dalam terjadinya berbagai jenis cacat jantung bawaan pada trisomi 21, sejauh ini tidak ada hasil yang konklusif.¹¹

Insiden PJK pada bayi yang lahir dengan *down syndrome* hingga 50%. Cacat jantung paling umum yang terkait dengan *down syndrome* adalah atrioventricular septum defect (AVSD), dan cacat ini membuat hingga 40% dari cacat jantung bawaan pada sindrom Down.¹² Dikatakan terkait dengan mutasi gen CRELD1 non-Hsa21 Cacat jantung kedua yang paling umum pada sindrom Down adalah ventrikel septum defek (VSD), yang terlihat pada sekitar 32% pasien. dengan

sindrom Down. Bersama dengan AVSD, ini menyebabkan lebih dari 50% kelainan jantung bawaan pada pasien dengan *sindrom down*.¹²

Cacat jantung lainnya yang terkait dengan trisomi 21 adalah cacat atrium secundum (10%), tetralogy of Fallot (6%), dan PDA terisolasi (4%), sementara sekitar 30% pasien memiliki lebih dari satu cacat jantung. Ada variasi geografis dalam prevalensi cacat jantung pada sindrom Down, dengan VSD menjadi yang paling umum di Asia dan ASD tipe secundum di Amerika Latin. Alasan di balik perbedaan dalam prevalensi berbagai jenis PJK di berbagai daerah masih belum jelas, dan banyak faktor seperti kedekatan regional telah ditemukan berkontribusi. Karena tingginya prevalensi PJK pada pasien dengan *down syndrome*, direkomendasikan bahwa semua pasien mendapatkan ekokardiogram dalam beberapa minggu pertama kehidupan.^{8,12}

b. Kelainan Saluran Pencernaan

Pasien dengan trisomi 21 memiliki banyak gangguan struktural dan fungsional yang terkait dengan saluran GI. Cacat struktural dapat terjadi di mana saja dari mulut ke anus, dan telah ditemukan bahwa cacat tertentu seperti atresia duodenum dan usus kecil atau stenosis, pankreas annular, anus imperforate, dan penyakit Hirschsprung lebih sering terjadi pada pasien ini dibandingkan dengan populasi umum.^{7,8}

Sekitar 2% pasien dengan *down syndrome* menderita penyakit Hirschsprung, sementara 12% pasien dengan penyakit Hirschsprung menderita sindrom Down. Penyakit Hirschsprung adalah bentuk obstruksi usus bagian bawah fungsional di mana sel-sel saraf gagal untuk bermigrasi ke segmen distal rektum yang mengakibatkan

segmen aganglionik yang tidak memiliki peristaltik normal yang mengakibatkan kegagalan refleksi buang air besar normal yang menyebabkan obstruksi fungsional. Bayi biasanya datang dengan tanda dan gejala yang berhubungan dengan obstruksi usus. Atresia duodenum dan anus imperforata biasanya terjadi pada periode neonatal.^{7,8,12}

Terlepas dari pasien cacat struktural dengan *down syndrome*, pasien juga rentan terhadap banyak gangguan GI lainnya seperti gastroesophageal reflux (GERD), sembelit kronis, diare intermiten, dan penyakit seliaka. Karena ada hubungan yang kuat dari penyakit celiac dengan *down syndrome* hadir di sekitar 5% dari pasien ini, dianjurkan untuk melakukan skrining penyakit celiac tahunan. Setelah didiagnosis, pasien-pasien ini harus tetap menjalani diet bebas gluten selama sisa hidup.⁸

c. Gangguan Hematologi

Ada beberapa gangguan hematologis yang terkait dengan sindrom Down. Kelainan hematologis pada bayi baru lahir dengan *down syndrome* (HANDS) merupakan neutrofilia, trombositopenia, dan polisitemia, yang terlihat pada 80%, 66%, dan 34% bayi *down syndrome*.⁸

Gangguan lain yang cukup spesifik untuk *down syndrome* adalah kelainan mieloproliferatif sementara, yang didefinisikan sebagai deteksi sel-sel ledakan pada bayi yang lebih muda dari 3 bulan dengan *down syndrome*. Hal ini ditandai dengan proliferasi klak megakaryocytes dan terdeteksi selama minggu pertama kehidupan dan diselesaikan dengan 3 bulan kehidupan. Hal tersebut juga disebut sebagai myelopoiesis abnormal sementara atau leukemia sementara dan diketahui

ada pada sekitar 10% pasien dengan sindrom Down. Jika ini terjadi pada janin, ini dapat menyebabkan aborsi spontan.⁸

Pasien dengan *sindrom down* 10 kali lebih berisiko terkena leukemia, yang merupakan sekitar 2% dari semua leukemia limfoblastik akut pediatrik dan 10% dari semua leukemia myeloid akut pediatrik. Tiga puluh persen pasien *sindrom down* dengan limfoblas akut. Sekitar 10% pasien dengan leukemia myeloid kronis mengembangkan leukemogenesis leukemia megakaryoblastik akut sebelum usia 4 tahun. AMKL dikaitkan dengan gen GATA1 yang merupakan faktor transkriptor terkait-X yang mengarah ke proliferasi megakaryocytes imatur yang tidak terkontrol.⁸

d. Gangguan Neurologis

Trisomi Hsa21 telah dikaitkan dengan penurunan volume otak terutama hippocampus dan otak kecil. Hipotonia adalah ciri khas bayi dengan sindrom Down dan hadir di hampir semua bayi. Hal ini juga didefinisikan sebagai penurunan resistensi terhadap peregangan otot pasif dan bertanggung jawab atas keterlambatan perkembangan motorik pada pasien-pasien ini.¹³ Karena hipotonia, pasien sindrom Down memiliki kelemahan sendi yang menyebabkan penurunan kiproh stabilitas dan peningkatan kebutuhan energi untuk aktivitas fisik. Pasien-pasien ini cenderung mengalami penurunan massa tulang dan peningkatan risiko patah tulang karena rendahnya aktivitas fisik, sedangkan kelonggaran ligamen menyebabkan pasien ini mengalami subluksasi atlantoaxial.⁸

Lima persen hingga 13% anak-anak dengan sindrom Down mengalami kejang, dari itu, 40% akan mengalami kejang sebelum ulang tahun pertama mereka, dan

dalam kasus ini, kejang biasanya kejang kekanak-kanakan. Down syndrome anak-anak dengan kejang infantil merespon lebih baik terhadap antiepilepsi dibandingkan dengan anak-anak lain dengan hal yang sama, dan oleh karena itu, intervensi dan pengobatan dini meningkatkan hasil perkembangan.⁸

Sindrom Lennox-Gestaut juga terlihat lebih umum pada anak-anak dengan sindrom Down ketika hal itu terjadi, memiliki onset terlambat, dan dikaitkan dengan kejang refleks bersama dengan peningkatan tingkat kelainan EEG.⁸ Empat puluh persen pasien dengan sindrom Down mengalami kejang tonik-klonik atau mioklonik dalam 3 dekade pertama mereka. Demensia terjadi lebih umum pada pasien yang lebih tua dari 45 tahun dengan sindrom Down, dan sekitar 84% lebih rentan mengalami kejang. Kejang pada pasien ini terkait dengan penurunan fungsi kognitif mereka yang cepat.⁸

Risiko terkena penyakit Alzheimer awal-awal secara signifikan tinggi pada pasien dengan sindrom Down dengan 50% hingga 70% pasien mengembangkan demensia pada usia 60 tahun. Amyloid precursor protein (APP), yang diketahui terkait dengan peningkatan risiko penyakit Alzheimer ditemukan dikodekan pada Hsa21, dan trisomi protein ini kemungkinan bertanggung jawab atas peningkatan frekuensi demensia pada orang dengan sindrom Down. Studi terbaru menunjukkan bahwa rangkap tiga APP dikaitkan dengan peningkatan risiko penyakit Alzheimer onset dini bahkan pada populasi normal.⁸

Hampir semua pasien dengan sindrom Down memiliki ketidakmampuan belajar ringan sampai sedang. Trisomi beberapa gen termasuk DYRK1A, synaptojanin 1, dan single-minded homolog 2 (SIM2) telah ditemukan menyebabkan gangguan belajar

dan memori pada tikus, yang menunjukkan kemungkinan bahwa ekspresi berlebih dari gen-gen ini mungkin dapat menyebabkan ketidakmampuan belajar pada orang. dengan sindrom Down.⁸

e. Gangguan Endokrinologis

Disfungsi kelenjar tiroid paling sering dikaitkan dengan sindrom Down. Hipotiroidisme dapat bersifat bawaan atau didapat kapan saja selama hidup. Program skrining bayi baru lahir di New York telah melaporkan peningkatan kejadian hipotiroidisme bawaan pada bayi dengan sindrom Down dibandingkan dengan yang lain. Autoantibodi anti-tiroid ditemukan pada 13% hingga 34% pasien dengan sindrom Down yang memperoleh hipotiroidisme, dan konsentrasi antibodi ini meningkat setelah 8 tahun kehidupan. Sekitar setengah dari pasien dengan sindrom Down telah terbukti memiliki hipotiroidisme subklinis dengan peningkatan TSH dan kadar tiroksin normal. Hipertiroidisme jauh lebih jarang pada pasien dengan sindrom Down dibandingkan dengan hipotiroidisme, meskipun tingkat itu masih melebihi kejadian hipertiroidisme pada populasi anak umum.⁸

Abnormalitas dalam perkembangan seksual juga tercatat signifikan dengan pubertas yang tertunda pada kedua jenis kelamin. Pada anak perempuan, hipogonadisme primer muncul sebagai keterlambatan dalam menarche atau adrenarche, sedangkan pada anak laki-laki dapat bermanifestasi sebagai cryptorchidism, genitalia ambigu, mikropenis, testis kecil, jumlah sperma rendah, dan sedikit pertumbuhan rambut aksila dan kemaluan.⁸

Faktor pertumbuhan seperti insulin juga dikatakan bertanggung jawab atas keterlambatan pematangan tulang dan perawakan pendek pada pasien dengan sindrom Down.⁸

f. Gangguan Muskuloskeletal

Anak-anak dengan sindrom Down berisiko tinggi mengalami penurunan massa otot karena hipotonia meningkatkan kelemahan ligamen yang menyebabkan keterbelakangan keterampilan motorik kasar dan dapat menyebabkan dislokasi sendi. Pasien-pasien ini juga mengalami defisiensi vitamin D karena beberapa faktor seperti paparan sinar matahari yang tidak memadai, asupan vitamin D yang tidak memadai, malabsorpsi sekunder akibat penyakit celiac, peningkatan kerusakan karena terapi antikonvulsan, di antara faktor-faktor lain. Faktor-faktor ini meningkatkan risiko penurunan massa tulang pada anak-anak dengan sindrom Down dan membuat mereka cenderung mengalami patah tulang berulang.⁸

g. Kesalahan Bias dan Kelainan Visual

Anomali okular dan orbital sering terjadi pada anak-anak dengan sindrom Down. Ini termasuk blepharitis (2-7%), keratoconus (5-8%), katarak (25% - 85%), anomali retina (0% - 38%), strabismus (23% - 44%), amblyopia (10%- 26%), nystagmus (5% - 30%), kesalahan refraksi (18% - 58%), glaukoma (kurang dari 1%), anomali iris (38% - 90%) dan anomali saraf optik (sangat sedikit kasus) . Anomali okular, jika tidak diobati, dapat secara signifikan mempengaruhi kehidupan pasien ini. Karena itu, semua pasien dengan sindrom Down harus

menjalani pemeriksaan mata selama 6 bulan pertama kehidupan dan kemudian setiap tahun.⁸

h. Gangguan Otorhinolaryngological

Masalah telinga, hidung, dan tenggorokan juga cukup umum pada pasien dengan sindrom Down. Struktur anatomi telinga pada pasien sindrom Down membuat mereka cenderung mengalami defisit pendengaran. Gangguan pendengaran biasanya konduktif karena impaksi patologi serumen dan telinga tengah yang meliputi efusi telinga tengah kronis akibat tuba eustachius kecil, otitis media akut, dan perforasi gendang telinga. Pasien-pasien ini biasanya memerlukan tabung penyamaan tekanan untuk perawatan. Gangguan pendengaran sensorineural juga telah dikaitkan dengan sindrom Down karena kelainan struktural pada telinga bagian dalam seperti saluran pendengaran internal yang sempit.⁸

2.1.6 Diagnosis

Ada berbagai metode yang digunakan untuk diagnosis prenatal sindrom Down. Ultrasonografi antara 14 dan 24 minggu kehamilan dapat digunakan sebagai alat untuk diagnosis berdasarkan penanda lunak seperti peningkatan ketebalan lipatan nuchal, tulang hidung kecil atau tidak ada dan ventrikel besar. Amniosentesis dan chorionic villus sampling telah banyak digunakan untuk diagnosis, tetapi ada risiko kecil keguguran antara 0,5% hingga 1%.^{8,10}

Beberapa metode lain juga telah dikembangkan dan digunakan untuk deteksi cepat trisomi 21 baik selama kehidupan janin dan setelah kelahiran. Yang paling umum digunakan adalah IKAN inti interphase dengan menggunakan probe spesifik Hsa21 atau seluruh Hsa21. Metode lain yang saat ini sedang digunakan

adalah QF-PCR, yang keberadaan 3 alel yang berbeda ditentukan dengan menggunakan penanda DNA polimorfik. Keberhasilan metode ini tergantung pada penanda informatif dan keberadaan DNA. Telah ditemukan bahwa hingga 86,67% kasus *down syndrom* dapat diidentifikasi dengan menggunakan metode penanda STR.⁸

Metode yang relatif baru yang disebut kuantifikasi urutan paralog (PSQ) menggunakan urutan paralog pada nomor salinan Hsa21. Ini adalah metode berbasis PCR yang menggunakan gen paralogue untuk mendeteksi kelainan jumlah kromosom yang ditargetkan yang dikenal sebagai kuantifikasi urutan paralog. Ada metode diagnostik prenatal non-invasif yang sedang dipelajari untuk digunakan untuk diagnosis sindrom Down prenatal. Ini didasarkan pada keberadaan sel janin dalam darah ibu dan adanya DNA janin bebas sel dalam serum ibu.⁸

DNA janin bebas sel membentuk 5% hingga 10% dari plasma ibu, dan meningkat selama kehamilan dan hilang setelah melahirkan. Meskipun metode ini telah digunakan untuk menentukan status Rh janin pada wanita Rhive, jenis kelamin pada kelainan terkait seks, dan untuk mendeteksi sifat resesif dan sifat dominan autosom yang diturunkan secara paternal, tetapi penggunaannya untuk deteksi aneuploidi kromosom terutama trisomi masih menjadi tantangan. Beberapa metode terbaru lainnya seperti PCR digital dan Next Generation Sequencing berikutnya (NGS) juga sedang dikembangkan untuk diagnosis sindrom Down.⁸

2.1.7 Penatalaksanaan

Penatalaksanaan pasien dengan sindrom Down bersifat multidisiplin. Bayi baru lahir dengan kecurigaan sindrom Down, harus memiliki kariotipe dilakukan untuk

mengkonfirmasi diagnosis. Keluarga perlu dirujuk ke ahli genetika klinis untuk pengujian genetik dan konseling kedua orang tua. Pendidikan orang tua adalah salah satu aspek terpenting mengenai penatalaksanaan sindrom Down, karena orang tua perlu mengetahui berbagai kondisi yang mungkin terkait dengannya sehingga mereka dapat didiagnosis dan diobati dengan tepat. Perawatan pada dasarnya simtomatik dan pemulihan lengkap tidak mungkin.⁸

Pasien-pasien ini harus mendapatkan pendengaran dan penglihatan mereka dinilai dan karena mereka lebih rentan untuk memiliki katarak, oleh karena itu operasi tepat waktu diperlukan. Tes fungsi tiroid harus dilakukan setiap tahun dan jika rusak harus dikelola sesuai. Diet seimbang, olahraga teratur, dan terapi fisik diperlukan untuk pertumbuhan optimal dan penambahan berat badan, meskipun masalah makan membaik setelah operasi jantung.⁸

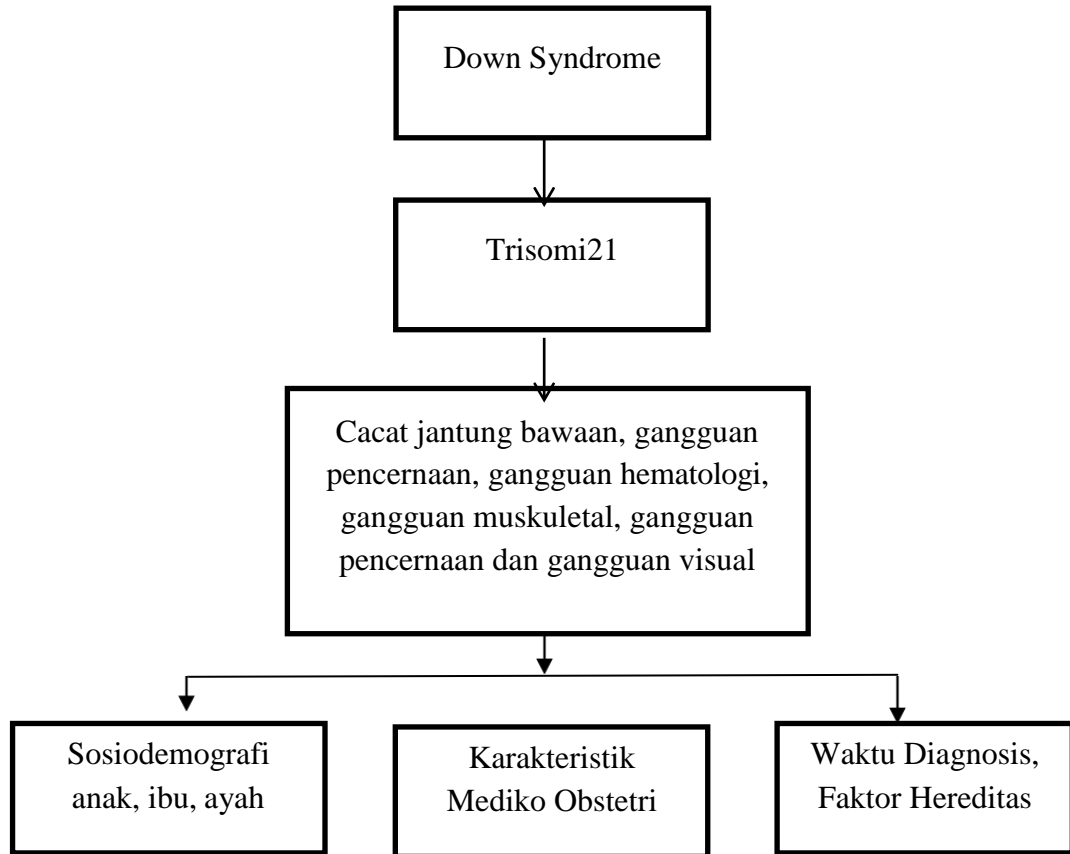
Rujukan jantung harus dikirim untuk semua pasien terlepas dari tanda-tanda klinis penyakit jantung bawaan yang jika ada harus diperbaiki dalam 6 bulan pertama kehidupan untuk memastikan pertumbuhan dan perkembangan anak yang optimal. Spesialis lain yang terlibat termasuk dokter anak perkembangan, ahli paru anak, ahli pencernaan, ahli saraf, ahli bedah saraf, spesialis ortopedi, psikiater anak, ahli terapi fisik dan pekerjaan, ahli terapi bicara dan bahasa, ahli terapi bicara dan bahasa, dan audiolog.⁸

2.1.8 Prognosa

Kemajuan terbaru dalam praktik medis, pengembangan teknik bedah untuk koreksi cacat bawaan dan peningkatan dalam perawatan umum telah terjadi peningkatan luar biasa dalam kelangsungan hidup bayi dan harapan hidup pasien

dengan sindrom Down. Sebuah studi di Birmingham (Inggris) yang dilakukan hampir 60 tahun yang lalu menunjukkan bahwa 45% bayi selamat pada tahun pertama kehidupan, dan hanya 40% yang akan hidup dalam 5 tahun. Sebuah studi kemudian dilakukan sekitar 50 tahun setelah itu menunjukkan 78% pasien dengan sindrom Down ditambah cacat jantung bawaan bertahan selama 1 tahun, sementara jumlahnya naik menjadi 96% pada pasien tanpa anomali. Peningkatan harapan hidup pasien ini harus terus meningkat secara signifikan karena perkembangan dalam ilmu kedokteran. Fasilitas layanan kesehatan bertujuan untuk menyediakan manajemen yang tepat dan tepat waktu untuk pasien-pasien ini dan untuk membantu mereka memiliki kehidupan yang terpenuhi dan produktif.^{8,14}

2.2 Kerangka Teori



2.3 Kerangka Konsep



Gambar 2.2 Kerangka Konsep

BAB III METODE PENELITIAN

3.1 Definisi Operasional

Tabel 3.1 Definisi Operasional

Variabel	Definisi Operasional	Alat Ukur	Hasil	Skala Ukur
Down Syndrome	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	Kuisisioner	1. Ya 2. Tidak	Ordinal
Umur	lama hidup anak Down Syndrome ketika penelitian ini dilakukan	Observasi	a. 6 – 10 tahun b. 11 – 15 tahun c. 16 – 20 tahun d. 21 – 25 tahun e. >25 tahun	Numerik

Jenis Kelamin	karakteristik biologis khas yang dimiliki anak Down Syndrome.	Kuisisioner	a. Laki-laki b. Perempuan	Ordinal
Tingkat pendidikan	jenjang sekolah yang sedang ditempuh oleh anak Down Syndrome saat ini	Kuisisioner	a. Sekolah Dasar (SD) b. Sekolah Menengah Pertama (SMP) c. Sekolah Menengah Atas (SMA)	Ordinal
Umur Ibu dan Ayah	umur ibu dan ayah dengan anak Down Syndrome	Kuisisioner	a. 21 – 30 tahun b. 31 – 40 tahun c. 41 – 50 tahun	Ordinal
Pendidikan Ibu dan Ayah	jenjang pendidikan formal yang sudah ditempuh oleh ibu dan ayah dari anak Down Syndrome	Kuisisioner	a. SD atau sederajat b. SMP atau sederajat c. SMA atau sederajat d. Sarjana	Ordinal
Pekerjaan Ibu dan Ayah	kegiatan utama sehari-hari yang dilakukan oleh ibu dari anak Down Syndrome.	Kuisisioner	a. PNS/TNI/POLRI b. Pegawai Swasta c. Wiraswasta d. dll	Ordinal
Waktu Diagnosis	waktu ketika ibu mengetahui menyandang Down Syndrome berdasarkan diagnosis dokter atau	Kuisisioner	1. Sebelum kelahiran 2. Sesudah kelahiran	Ordinal

tenaga kesehatan
professional

Status gizi	Kedaaan tubuh akibat Kurva CDC konsumsi makan yang diukur berdasarkan BB/TB	1. >120% : obesitas 2. 110 – 120%: overweight. 3. 90-110% : normal 4. 70-90% : gizi kurang 5. <70% : gizi buruk	Ordinal
--------------------	--	---	---------

3.2 Jenis Penelitian

Jenis penelitian ini adalah deskriptif kuantitatif dengan desain *cross sectional* dimana pengambilan data hanya diambil satu kali pengambilan untuk mengetahui untuk mengetahui karakteristik anak down syndrome di SLB E Negri Pembina Medan.

3.3 Waktu dan Tempat

3.3.1 Waktu Penelitian

Penelitian akan dilaksanakan dari bulan april 2021

3.3.2 Tempat Penelitian

Penelitian dilakukan di SLB E Negri Pembina Medan

3.4 Populasi dan Sampel

3.4.1 Populasi

Populasi dalam penelitian ini adalah seluruh anak down syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan.

kriteria inklusi sebagai berikut :

- 1) Anak dengan down syndrome yang berusia 6 tahun – 18 tahun
- 2) Anak dengan down syndrome yang memiliki orang tua atau wali dan telah mengasuhnya sejak lahir.

Kriteria Eksklusi pada penelitian ini adalah :

- 1) Anak dengan down syndrome yang berusia < 6 tahun
- 2) Anak dengan down syndrome yang orang tua atau wali-nya tidak memiliki kemampuan untuk membaca atau menulis.
- 3) Anak dengan down syndrome yang orang tua atau wali-nya sedang berada diluar kota atau luar negeri.

3.4.2 Sampel

Sampel adalah bagian dari jumlah, karakteristik yang dimiliki oleh populasi. Teknik pengambilan sampel dalam penelitian ini adalah *accidental sampling*. Accidental sampling adalah teknik penentuan sampel berdasarkan kebetulan, yaitu konsumen yang secara kebetulan/insidental bertemu dengan peneliti dapat digunakan sebagai sampel, bila dipandang orang yang kebetulan ditemui itu cocok sebagai sumber data.

3.5 Teknik Pengumpulan Data

Pada penelitian ini data dikumpulkan berupa data primer. Data yang digunakan dalam penelitian ini didapat dengan menggunakan lembar observasi

3.6 Pengolahan dan Analisis Data

3.6.1 Pengolahan data

a. Editing

Mengumpulkan seluruh sampel mengisi lembar observasi, serta melakukan pemeriksaan kembali data-data yang terkumpul. Peneliti menotalkan skor yang terdapat diseluruh lembar observasi.

b. Coding

Memberikan kode untuk memudahkan proses analisis data di komputer.

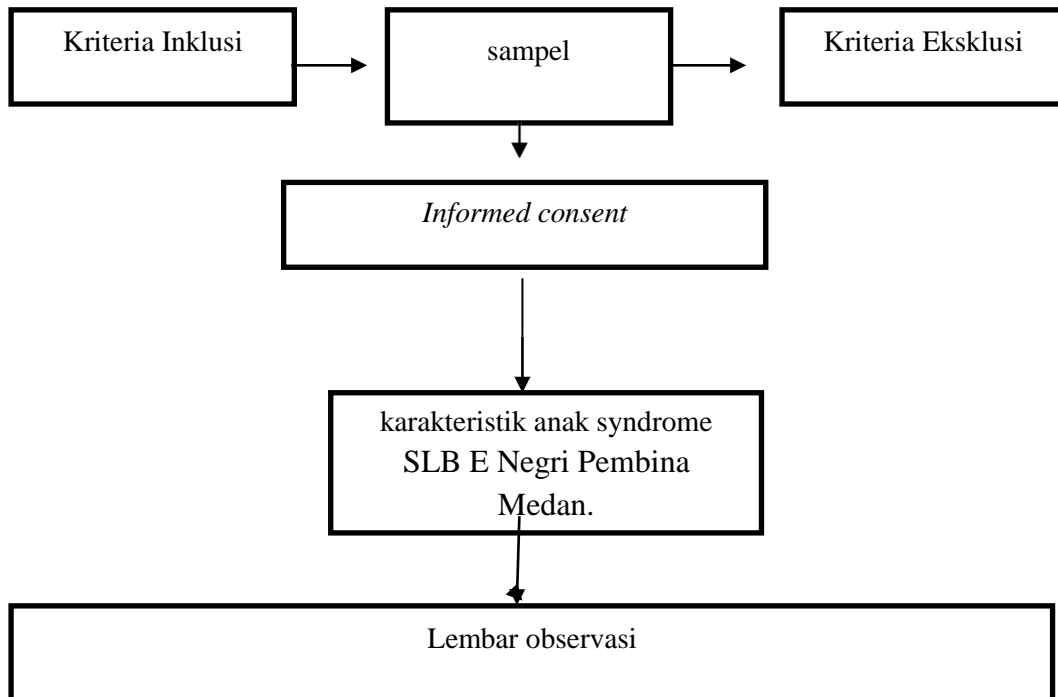
c. Entry Data

Memasukan data ke *software* komputer untuk di analisis dengan program statistik.

3.6.2 Analisis Data

Data yang dikumpulkan akan diolah dengan menggunakan program komputer yang kemudian hasil disajikan secara deskriptif dalam bentuk table distribusi frekuensi.

3.7 Kerangka Kerja



Gambar 3.1 Kerangka Kerja

BAB IV

HASIL dan PEMBAHASAN

4.1 Hasil Penelitian

Berikut hasil data yang telah diperoleh saat dilakukan penelitian di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021:

Tabel 4.1 Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Usia

Usia	n	%
6-10 Tahun	17	63.0
11-15 Tahun	10	37.0
Total	27	100

Berdasarkan tabel 4.1 dapat dilihat sosiodemografi anak Down Sindrom dengan usia 6-10 tahun sebanyak 17 orang (63%) dan usia 11-15 tahun sebanyak 10 orang (37%).

Tabel 4.2 Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Jenis Kelamin

Jenis Kelamin	n	%
Laki-laki	11	40.7
Perempuan	16	59.3
Total	27	100

Berdasarkan Tabel 4.2 dapat dilihat sosiodemografi anak Down Sindrom dengan jenis kelamin laki-laki sebanyak 11 orang (40.7%), dan perempuan sebanyak 16 orang (59.3%)

Tabel 4.3 Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Pendidikan

Pendidikan	n	%
Sekolah Dasar	27	100
Total	27	100

Berdasarkan Tabel 4.3 dapat dilihat sosiodemografi anak Down Sindrom berdasarkan tingkat pendidikan seluruhnya adalah sekolah dasar sebanyak 27 orang (100%)

Tabel 4.4 Sosiodemografi Orang tua dengan Anak Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021

Sosiodemografi	Ibu		Ayah	
	n	%	n	%
Usia				
21-30 Tahun	20	74.1	15	55.6
31-40 Tahun	7	25.9	12	44.4
Pendidikan Terakhir				
SD	5	18.5	2	7.4
SMP	5	18.5	6	22.2
SMA	10	37.0	14	51.9
Sarjana	7	25.9	5	18.5

Pekerjaan				
PNS/TNI/POLRI	4	14.8	4	14.8
Wiraswasta	5	18.5	14	51.9
Ibu rumah tangga	18	66.7	-	-
Pegawai Swasta	-	-	9	33.3

Berdasarkan Tabel 4.4 sosiodemografi orang tua anak dengan Down Sindrom berdasarkan umur ibu saat melahirkan yang terbanyak adalah kelompok usia 21-30 tahun sebanyak 20 orang(74.1%) dan usia 31-40 tahun sebanyak 7 orang (25.9%). Sedangkan usia ayah sewaktu menikah yang terbanyak adalah usia 21-30 tahun sebanyak 15 orang(55.6%) dan usia 31-40 tahun sebanyak 12 orang (44.4%).

Berdasarkan tingkat pendidikan terakhir pada orang tua yang terbanyak adalah SMA dimana Ibu sebanyak 10 orang (37.0%), dan ayah 14 orang (51.9%), selanjutnya sarjana pada ibu sebanyak 7 orang (25.9%), dan ayah sebanyak 5 orang (18.5%), selanjutnya SMP pada ibu sebanyak 5 orang (18.5%), dan ayah sebanyak 6 orang (22.2%), dan selanjutnya adalah SD pada ibu sebanyak 5 orang (18.5%), dan ayah sebanyak 2 orang (7.4 orang).

Berdasarkan pekerjaan orang tua dimana pada ibu pekerjaan tersering adalah sebagai ibu rumah tangga sebanyak 18 orang (66.7%), dan pada ayah sebagai wiraswasta sebanyak 14 orang (51.9%), selanjutnya pekerjaan ibu sebagai wiraswasta sebanyak 5 orang (18.5%), dan PNS/TNI/POLRI sebanyak 4 orang

(14.8%), pekerjaan ayah sebagai pegawai swasta sebanyak 9 orang (33.3%) dan PNS/TNI/POLRI sebanyak 4 orang (14.8%).

Tabel 4.5 Gambaran Status Gizi Anak Down Sindrom di Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021

Status Gizi		N	%
BB/Usia	Gizi Baik	3	11.1
	Gizi Buruk	24	88.9
TB/Usia	Normal	1	3.7
	Sangat Pendek	26	96.3

Berdasarkan Tabel 4.5 dapat dilihat status gizi pada anak Down Sindrom dengan status gizi berdasarkan BB/Usia dengan gizi buruk sebanyak 24 orang (88.9%) dan gizi baik 3 orang (11.1%) dan TB/Usia yang terbanyak yaitu dengan status sangat pendek sebanyak 26 orang (96.3%) dan Normal 1 orang (3.7%).

Tabel 4.6 Insidensi Kejadian Down Sindrom Berdasarkan Waktu Anak di Diagnosa Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021

Waktu Diagnosa	n	%
Sebelum Kelahiran	2	7.4
Sesudah Kelahiran	25	92.6
Total	27	100

Berdasarkan tabel 4.6 insidensi kejadian Down Sindrom berdasarkan waktu anak di diagnosa Down Sindrom yang paling banyak adaah sesudah kelahiran yaitu sebanyak 25 orang (92.6%) sedangkan, sebelum kelahiran adalah sebanyak 2 orang (7.4%)

Tabel 4.7 Insidensi Kejadian Down Sindrom Berdasarkan Keturunan dari Keluarga Anak di Diagnosa Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021

Keturunan Keluarga	n	%
Ada	3	11.1
Tidak Ada	24	88.9
Total	27	100

Berdasarkan tabel 4.7 insidensi kejadian Down Sindrom berdasarkan keturunan dari keluarga, dimana rata rata tidak memiliki keturunan Down Sindrom sebelumnya yang ada dikeluarga yaitu sebanyak 24 orang (88.9%) dan yang ada keturunan Down Sindrom dalam keluarga yaitu sebanyak 3 orang (11.1%).

Tabel 4.8 Frekuensi Gejala Klinis yang Paling Sering Terjadi pada Anak dengan Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021

Gejala Khas	n	Persentase (%)
Wajah Khas		
• Mata Sipit (slanted eye)	27	100
• Jembatan hidung rendah/rata	25	92.6
• Telinga Kecil dan posisinya rendah	27	100
• Lidah cenderung besar dan terjulur	8	29.6
Leher Pendek	27	100

Tubuh Cenderung pendek	20	74.1
Tangan dan Kaki Khas		
• Jari-jari tangan dan kaki pendek	27	100
• Jari kelingking tangan dengan 2 ruas	27	100
• Jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar	27	100

Berdasarkan Tabel 4.8 Gejala Klinis yang Paling Sering muncul pada anak dengan Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan yaitu mata sipit (slanted eye), telinga kecil dan posisinya rendah, leher pendek, Jari-jari tangan dan kaki pendek, jari kelingking tangan dengan 2 ruas, jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar yaitu sebanyak 27 orang (100%), selanjutnya gejala klinis dengan jembatan hidung rendah/rata sebanyak 25 orang (92.6%), tubuh cenderung pendek sebanyak 20 orang (74.1%).

4.2 Pembahasan

Distribusi proporsi anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 berdasarkan usia yang tertinggi adalah pada usia 6-10 tahun dan 11-15 tahun, masing-masing sebesar 17 orang (63%) dan 10 orang (37%). Hasil penelitian ini sejalan dengan penelitian Nurhawidah di wilayah Priangan, Bandung, bahwa dari total 211 anak Down Syndrome, proporsi tertinggi berdasarkan umur adalah kelompok umur 11 – 15 tahun sebesar 25,23% (83

orang) dan proporsi terendah adalah kelompok umur >25 tahun sebesar 1,52% (5 orang).²¹

Umur 6 – 10 tahun dan 11 – 15 tahun merupakan usia anak sekolah. Menurut Yusuf anak usia sekolah merupakan usia dimana anak sudah dapat mereaksikan rangsang intelektual atau kemampuan kognitif (seperti membaca, menulis dan menghitung). Dan dalam perkembangan intelektual dan kognitif nya, orang tua membutuhkan sarana pendidikan, yaitu SLB. Ini dapat menjadi alasan mengapa dalam penelitian ini, umur 6 – 10 tahun dan umur 11 – 15 tahun memiliki proporsi tertinggi dibandingkan kelompok umur yang lain.²²

Distribusi proporsi berdasarkan jenis kelamin anak Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021 pada laki-laki sebanyak 11 orang (40.7%), dan perempuan sebanyak 16 orang (59.3%). Pada penelitian Claresta di Jakarta Timur menunjukkan bahwa dari 24 anak Down Syndrome proporsi tertinggi berdasarkan jenis kelamin adalah perempuan sebesar 48,1% (13 orang) dan proporsi terendah adalah laki-laki sebesar 47,8% (11 orang). Hasil penelitian ini berbeda dengan Hariyanto di RSUP H. Adam Malik Medan, bahwa dari 34 anak Down Syndrome, proporsi tertinggi berdasarkan jenis kelamin adalah laki-laki sebesar 58,8% (20 orang) dan proporsi terendah adalah perempuan sebesar 41,2% (14 orang). Menurut Selikowitz , kelainan Down Syndrome terjadi tanpa memandang jenis kelamin.^{23,24}

Distribusi proporsi berdasarkan tingkat pendidikan anak Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021 seluruhnya adalah sekolah dasar

sebanyak 27 orang (100%). Penelitian ini sama dengan penelitian Lolita di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan dimana proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan tingkat pendidikan adalah SD sebesar 71,7% (43 orang). Sedangkan pada penelitian Ilmi (2018) di Yayasan Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome (POTADS) Jakarta, bahwa dari total 45 anak Down Syndrome, proporsi tertinggi berdasarkan pendidikan adalah SD sebesar 80% (36 anak).^{25,26}

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan umur ibu adalah pada kelompok usia 21-30 tahun sebanyak 20 orang (74,1%). Penelitian ini berbeda dengan penelitian Lolita di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan dimana proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan umur ibu adalah pada kelompok umur 31–40 tahun sebesar 38,3% (23 orang) dan proporsi terendah adalah pada kelompok umur 41–50 tahun yaitu sebesar 25,0% (15 orang). Berbeda dengan penelitian Rini di SLB-C Cipaganti Bandung bahwa kejadian anak Down Syndrome ditemukan cukup tinggi pada ibu yang melahirkan di umur ≤ 35 tahun yaitu sebesar 45,7% (37 orang) sedangkan umur > 35 tahun sebesar 25% (4 orang).^{25,27}

Pada ibu yang melahirkan anak dengan down sindrom dengan usia produktif, dapat dipengaruhi faktor ekstrinsik dan intrinsik. Faktor intrinsi ini diakibatkan karena faktor genetik yang dimiliki ibu terhadap downsindrom, karena genetik yang dimiliki seorang ibu ini dapat diturunkan kepada anaknya saat dalam kandungan. Pada penelitian sebelumnya juga dimana sekitar 30% ibu

yang melahirkan anak dengan down syndrome pernah memiliki riwayat melahirkan anak dengan down sindrom juga, Sedangkan faktor ekstrinsik yang dapat mempengaruhi kejadian down sindrom, dijelaskan pada penelitian sebelumnya dimana dapat dipengaruhi oleh beberapa faktor juga, yaitu faktor radiasi, dan faktor virus. faktor radiasi yang pernah dialami ibu di daerah organ reproduksi sebelum terjadi konsepsi dapat mempengaruhi kerusakan pada sel ovum yang akan dibuahi. Pada penyebabnya virus, virus juga dapat mengakibatkan rekombinasi genetik yang membuat DNA manusia dikendalikan oleh virus sehingga menyebabkan kelainan pada kromosom yang menyebabkan anak lahir dengan downsindrom.²⁸

Sedangkan pada usia tua maka organ reproduksi mulai mengalami penurunan. Pada ibu usia tua, ovum yang dikeluarkan pada saat ovulasi merupakan hasil dari oosit yang cenderung telah berada dalam siklus meiosis yang terhenti cukup lama. Keadaan ini memudahkan terjadinya akumulasi berbagai efek toksik sebagai dampak dari lingkungan, infeksi maupun makanan yang dapat menyebabkan kesalahan dalam meiosis I dan II. Penuaan sel telur wanita, bahwa ada pengaruh intrinsik maupun ekstrinsik dalam sel induk yang menyebabkan mudahnya terjadi non-disjunction sehingga menghasilkan zigot dengan jumlah kromosom abnormal termasuk trisomi-21 yang menghasilkan anak Down Syndrome.²⁹

Pada Wanita yang menuju Monopause perubahan endokrin seperti peningkatan sekresi androgen, penurunan kadar hidroepiandrosteron, penurunan konsentrasi estradiolsistemik, perubahan konsentrasi reseptor hormon,

peningkatan hormon LH (*Luteinizing Hormone*) dan FSH (*Follicular Stimulating Hormone*) secara mendadak pada saat sebelum dan selama menopause dapat meningkatkan kemungkinan terjadinya nondisjunction, sehingga wanita yang hamil pada usia tua lebih besar mendapatkan anak down sindrom.³⁰

Umur ayah juga memiliki faktor risiko terjadinya Sindrom Down sekitar 3% jika ayah adalah agen pembawa (*carrier*) dan 10-15% jika ibu adalah agen pembawa. Kromosom anak berasal dari bapak dan ibunya masing-masing atau separuh dari jumlah kromosom seluruhnya. Diduga Sindrom Down mendapat jumlah kromosom 23 dari bapak dan 24 dari ibu. Hal ini disebabkan oleh karena adanya pembelahan sel telur ibu yang tidak sempurna. Down sindrom yang terpaut akibat kromosom dimana pada hukum segregasi secara umum mencakup 3 pokok yaitu "gen memiliki bentuk alternatif yang mengatur variasi pada karakter keturunannya yang berhubungan dengan alel resesif (tidak selalu tampak dari luar) dan alel dominan (tampak dari luar), setiap individu membawa sepasang gen, jika sepasang gen ini merupakan dua alel yang berbeda maka alel dominan akan selalu terekspresikan (tampak secara visual dari luar) sedangkan alel resesif tidak selalu terekspresikan tetapi akan diwariskan pada gamet yang dibentuk oleh keturunannya". Salah satu faktor yang dapat mempengaruhi kondisi bayi saat dilahirkan dan bagaimana perkembangannya berasal dari potensi genetisnya. Namun, pada kondisi tertentu terjadi penyimpangan genetik sehingga berefek negatif pada perkembangan kelahiran anak. Seorang anak yang mewarisi satu gen dari ayah dan satu gen dari ibu. Jika kedua gen yang diwariskan adalah gen normal maka anak akan normal tetapi jika salah satu

atau kedua gen tidak normal maka anak akan sakit atau tidak normal. Salah satu penyimpangan genetik adalah Sindrom Down.³⁰

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan pendidikan terakhir orang tua adalah SMA dimana Ibu sebanyak 10 orang (37.0%). Sejalan dengan penelitian Situmorang di SD-LB Negeri Surakarta dimana proporsi tertinggi berdasarkan pendidikan ibu adalah SMA atau sederajat sebesar 50,0% (30 orang).³⁰

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan pekerjaan orang tua adalah Ibu Rumah Tangga (IRT) sebanyak (66.7%). Berdasarkan hasil tersebut sejalan dengan penelitian Situmorang di SD-LB Negeri Surakarta berdasarkan pekerjaan ibu adalah Ibu Rumah Tangga sebesar 76,7% (46 orang). Hasil penelitian ini tidak sejalan dengan penelitian Supraptiningsih yang menyatakan bahwa dari 44 orang, proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan pekerjaan ibu adalah Pedagang sebesar 34,1% (15 orang) dan proporsi terendah adalah Guru sebesar 4,5% (2 orang), sedangkan proporsi Ibu Rumah Tangga sebesar 27,3% (12 orang).^{31,32}

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan umur ayah adalah pada kelompok usia 41-50 tahun 23 orang (85.2%). Penelitian ini berbeda dengan penelitian Lolita di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan dimana berdasarkan umur ayah saat ibu melahirkan adalah pada kelompok umur 31 – 40 tahun sebesar 40,0% (24 orang) dan proporsi terendah adalah pada kelompok umur >50 tahun

sebesar 6,7% (4 orang). Sejalan dengan penelitian Rini di SLB-C Cipagati Bandung bahwa proporsi anak Down Syndrome lebih banyak ditemukan pada ayah dengan umur ≤ 45 tahun yaitu sebesar 42,7% (38 orang), sedangkan umur >45 tahun sebesar 37,5% (3 orang).^{25,27}

Proporsi tertinggi anak Down Sindrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan pendidikan terakhir orang tua adalah SMA dimana Ayah sebanyak 14 orang (51.9%), penelitian Mutiara dimana berdasarkan pendidikan ayah adalah SMA atau sederajat sebesar 56,7% (34 orang) dan proporsi terendah adalah S2 atau sederajat sebesar 1,7% (1 orang).³³

Proporsi tertinggi anak Down Sindrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan pekerjaan Ayah adalah Wiraswasta sebanyak 14 orang (51.9%), penelitian Lolita di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan dimana berdasarkan pekerjaan ayah adalah Wiraswasta sebesar 48,3% (29 orang), dan proporsi terendah adalah Petani sebesar 5,0% (3 orang).²⁵

Status gizi pada anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan yang paling banyak adalah dengan gizi buruk yaitu sebanyak 24 orang (88.9%). Penelitian ini sejalan dengan penelitian Hastin dimana anak down sindrom 70% lebih cenderung mengalami kurang gizi yang lama, dimana bahwa pertumbuhan yang lebih lambat dari anak normal memang terjadi pada responden penelitian ini.^{34,35}

Masalah gizi pada anak dengan Down Sindrom dimana pada anak dengan down sindrom mengalami kesulitan makan dan minum. Rongga mulut yang lebih

kecil dan tonus otot yang rendah pada otot wajah dapat menjadi faktor malnutrisi pada anak. Pada penelitian di *Medical College Bhopal* dimana faktor anak dengan down sindrom mengalami malnutrisi adalah anak malas untuk makan dan minum dikarenakan tidak sempurnanya bentuk saluran nafas dan saluran makanan. Kesulitan untuk mengkoordinasikan antara bernafas dan menelan atau bernafas saat makan. Pada penelitian di *Medical College Bhopal* faktor lain adalah anak down sindrom sering disertai dengan penyakit jantung bawaan, dimana pasien yang disertai penyakit jantung bawaan memiliki gangguan pertumbuhan.³⁵

Insidensi kejadian Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan waktu anak di diagnosa Down Sindrom yang paling banyak adalah sesudah kelahiran yaitu sebanyak 25 orang (92.6%) sedangkan, sebelum kelahiran adalah sebanyak 2 orang (7.4%), sejalan dengan penelitian Lolita, anak Down Syndrome di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan tahun 2019 berdasarkan waktu diagnosis adalah sesudah kelahiran sebesar 100% (60 orang). Hasil penelitian ini sejalan dengan penelitian Dwinindita, bahwa dari total 52 anak Down Syndrome, proporsi tertinggi berdasarkan waktu diagnosis adalah setelah kelahiran sebesar 61,5% (32 orang) dan proporsi terendah adalah sebelum kelahiran sebesar 3,8% (2 orang). Meskipun kejadian anak Down Syndrome sesungguhnya dapat dilihat sebelum kelahiran, kenyataannya di lapangan, 60 orangtua mengetahui anaknya Down Syndrome setelah kelahiran. NDSS, menyatakan bahwa diagnosis Down Syndrome biasanya baru diketahui setelah lahir berdasarkan karakteristik fisik bayi tersebut.²⁵

Gejala Klinis yang Paling Sering muncul pada anak dengan Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan yaitu mata sipit (slanted eye), telinga kecil dan posisinya rendah, leher pendek, Jari-jari tangan dan kaki pendek, jari kelingking tangan dengan 2 ruas, jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar yaitu sebanyak 27 orang (100%), selanjutnya gejala klinis dengan jembatan hidung rendah/rata sebanyak 25 orang (92.6%), tubuh cenderung pendek sebanyak 20 orang (74.1%). Hasil penelitian ini sejalan dengan penelitian. Hasil penelitian ini sejalan dengan penelitian Mirawati, di YPAC Palembang, bahwa dari 33 orang anak Down Syndrome, didapatkan proporsi tertinggi berdasarkan gambaran fisik adalah typical face/mongoloid sebesar 100% (33 orang), diikuti dengan memiliki leher pendek dan kulit yang longgar sebesar 82% (27 orang), kemudian telinga letak rendah sebesar 76% (25 orang), memiliki mata yang miring ke atas (slanted eye) dan lidah besar dan menonjol keluar masing-masing sebesar 70% (23 orang), dan proporsi terendah adalah hilangnya lipatan fleksio pada jari kelima sebesar 24% (8 orang).³⁶

Penelitian Lolita, anak Down Syndrome di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan tahun 2019 berdasarkan berdasarkan karakteristik khas adalah mata sipit (slanted eye), jembatan hidung rata/rendah, lidah cenderung besar dan terjulur, tubuh cenderung pendek, jari-jari tangan dan kaki pendek, dan jarak antara ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar masing-masing sebesar 100% (60 orang), diikuti dengan leher pendek sebesar 85% (21 orang) dan proporsi terendah adalah jari kelingking dengan 2 ruas sebesar 20% (12 orang).²⁵

Manifestasi oral umum yang sering dijumpai pada Down Syndrome antara lain makroglosia. Makroglosia merupakan ukuran lidah yang relatif lebih besar dari ukuran seharusnya di dalam mulut. Pada anak Down Syndrome, yang terjadi sebenarnya bukan ukuran lidahnya yang membesar, tetapi pertumbuhan rahang terhambat ditambah kemampuan tonus otot yang lemah membuat lidah mereka seolah-olah besar dan protruded. Selain kontrol lidah yang kurang baik, kelemahan tonus otot juga membuat kemampuan menghisap ASI berkurang serta kesulitan menstabilkan rahang. Makroglosia mengakibatkan mulut sering terbuka dan hal ini menyebabkan terjadinya bernapas melalui mulut. Bernapas melalui mulut ini menyebabkan bibir kering, fissured tongue, dan angular cheilitis. Oral hygiene buruk dikombinasikan dengan hipersalivasi menyebabkan jaringan periodonsium yang tidak sehat.³⁷

4.3 Diskusi Penelitian

Kromosom adalah struktur seperti benang yang terdiri atas DNA dan protein lain. Kromosom-kromosom ini ada pada setiap sel tubuh dan membawa informasi genetik yang diperlukan oleh sel untuk berkembang. Gen adalah unit informasi yang dikodekan dalam DNA. Sel manusia normal memiliki 46 kromosom yang dapat disusun dalam 23 pasang. Dari 23 pasang, 22 pasang kromosom ini sama baik pria maupun wanita yang disebut dengan autosom. Pasangan kromosom ke-23 adalah kromosom kelamin (X dan Y).³⁸

Down Sindrom atau yang lebih dikenal sebagai kelainan genetik trisomi yang disebabkan nondisjunction, 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. Sindrom Down terjadi karena kelainan susunan kromosom ke-21, dari 23 kromosom manusia. Pada manusia normal, 23 kromosom tersebut berpasangan hingga berjumlah 46.³⁹

Analisis fenotip dilakukan pada individu dengan down sindrom dimana terdapat bagian genetik HSA21 teridentifikasi bahwa hanya satu atau beberapa bagian kecil pada kromosom disebut sebagai “Down Syndrome Critical Regions” (DSCR), sebuah bagian dengan 3.8–6.5 Mb pada 21q21.22, dengan kira-kira 30 gen yang terkait pada mayoritas fenotip pada Sindrom Down. Sebelumnya, sebuah bagian dari 1.6 sampai 2.5 Mb dikenali sebagai penyebab untuk fenotip Sindrom Down. Bagian dari 21q22 diketahui berpengaruh pada beberapa fenotip termasuk abnormalitas kepala wajah, penyakit jantung bawaan, klinodaktili pada jari kelima, dan retardasi mental.⁴⁰

Adanya *Down's Syndrome Critical Region* (DSCR) sebuah segmen kecil pada kromosom 21 yang mengandung gen-gen yang bertanggung jawab pada ciri-ciri utama Sindrom Down. Gen-gen yang terdapat pada daerah 5,4 Mb ini dikelompokkan menjadi DSCR1 dan DSCR2. DSCR1 yang sekarang diberi nama *Regulator of Calcineurin 1* (RCAN1) diekspresikan berlebih dalam otak fetus Sindrom Down dan berinteraksi secara fisik dan fungsional dengan kalsineurin A, sebuah katalitik subunit dari kalsium/calmodulin-dependent protein phosphatase. RCAN1 yang banyak diekspresikan di otak dan jantung menunjukkan bahwa

ekspresi berlebih tersebut berhubungan dengan patogenesis Sindrom Down, terutama retardasi mental dan/atau kelainan jantung. DSCR2 lebih banyak diekspresikan pada semua jaringan dan sel yang berproliferasi, seperti jaringan fetus, testis, dan sel kanker.^{41,42}

Gen yang lain mungkin terlibat dalam terjadinya Sindrom Down yaitu *Superoxide Dismutase* (SOD1) dimana terjadi ekspresi berlebih yang menyebabkan penuaan dini dan menurunnya fungsi sistem imun. Gen Collagen Type VI Alpha 1 Chain (COL6A1) terjadi ekspresi berlebih dari gen ini yang menyebabkan cacat jantung. Gen erythroblastosis virus E26 oncogene homolog 2 (ETS2) jika terjadi ekspresi berlebih pada down sindrom yang menyebabkan kelainan tulang (abnormalitas skeletal). *Cystathione Beta Synthase* (CBS) gen ini yang menyebabkan gangguan metabolisme. Gen *Tyrosine Phosphorylation-Regulated Kinase* (TYRK) yang menyebabkan retardasi mental.⁴³

BAB V

Kesimpulan dan Saran

5.1 Kesimpulan

1. Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi anak Down Sindrom dengan usia 6-10 tahun.
2. Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi anak Down Sindrom dengan jenis kelamin laki-laki.
3. Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi anak Down Sindrom berdasarkan tingkat pendidikan seluruhnya adalah sekolah dasar.
4. Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi ibu yaitu pada kelompok umur 41-50, pendidikan SMA, pekerjaan ibu rumah tangga.
5. Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi ayah yaitu pada kelompok umur 41-50 tahun, pendidikan SMA, pekerjaan wiraswasta.
6. Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan status gizi yaitu status gizi pada anak Down Sindrom dengan status gizi berdasarkan BB/Usia dengan gizi buruk dan TB/Usia yang terbanyak yaitu dengan status sangat pendek.
7. Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan waktu anak di diagnosa Down Sindrom yang paling banyak adalah sesudah kelahiran.
8. Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan keturunan dari keluarga, dimana rata rata tidak memiliki keturunan Down Sindrom sebelumnya yang ada dikeluarga.
9. Gejala Klinis yang Paling Sering muncul pada anak dengan Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan yaitu mata sipit (slanted eye), telinga kecil dan posisinya rendah, leher pendek, Jari-jari tangan dan kaki pendek, jari kelingking tangan dengan 2 ruas, jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar.

5.2 Saran

1. Kepada pihak orang tua yang memiliki anak Down Syndrome, baik diketahui saat kehamilan maupun sesudah kehamilan, untuk tidak malu apabila anak menyandang Down Syndrome, menganggap anak aib bahkan sampai menyembunyikan anaknya, namun sebaliknya menerima anak apa adanya, mengasuh dan membantu tumbuh kembangnya dengan baik, serta mendukung anak sesuai minat dan bakat yang dimilikinya
2. Kepada pihak tenaga kesehatan untuk dapat memberikan upaya promotif dan preventif yang lebih lagi khususnya kepada pasangan yang sudah menikah untuk menghindari kejadian Down Syndrome
3. Kepada peneliti selanjutnya diharapkan untuk meneliti lebih mendalam mengenai variabel Down Syndrome dan juga mencakup lebih banyak sampel penelitian.

DAFTAR PUSTAKA

1. Koernarso DAP, Sumantri MS, Supena A. Intervensi Perkembangan Motorik Pada Anak Down syndrome Studi Kasus di Special Olympics Indonesia (SOIna) DKI Jakarta Tahun 2015. *Jurnal Tarbiyah (Jurnal Ilmiah Kependidikan)*. 2017. 6(2); 11-27
2. Soewondo W. Pendidikan Kesehatan Gigi Sebagai Untuk Penyandang Syndrome Down. *Jurnal Pengabdian kepada Masyarakat*. 2019.4(3); 55-8
3. Kazemi M, Salehi M, Kheirollahi M. Syndrome down: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *Int J Mol Cell Med*. 2016. 5(3): 125–133.
4. Corona-Rivera, J. R, Martínez-Macías, F. J., Bobadilla-Morales, L., Corona-Rivera, A., et al. P revalence and risk factors for Syndrome down: A hospital-based single-center study in Western Mexico. *Am J Med Genet*. 2019;1–7
5. Miftah. Hasil Observasi Kondisi dan Perkembangan Anak Down Syndrome. *Templete Awesome Inc*. 2013
6. Rahmi. Prevalensi penyakit jantung bawaan pada anak dengan Sindroma Down di RSUP H. Adam Malik Medan tahun 2005-2009. (Skripsi, Universitas Sumatera Utara). 2010
7. Holmes G. Gastrointestinal disorders in Syndrome down. *Gastroenterol Hepatol Bed Bench*. 2014 Winter;7(1):6-8
8. Akhtar F, Bokhari SR. Down syndrome(Trisomy 21). *BookShelf*. NCBI. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK526016/>)
9. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. "Syndrome down: an insight of the disease". *J. Biomed. Sci*. 2015 Jun 11;22:41
10. Renna MD, Pisani P, Conversano F, Perrone E, Casciaro E, Renzo GC, Paola MD, Perrone A, Casciaro S. Sonographic markers for early diagnosis of fetal malformations. *World J Radiol*. 2013 Oct 28;5(10):356-71.
11. Benhaourech S, Drighil A, Hammiri AE. Congenital heart disease and Syndrome down: various aspects of a confirmed association. *Cardiovasc J Afr*. 2016 Sep/Oct;27(5):287-290
12. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. "Syndrome down: an insight of the disease". *J. Biomed. Sci*. 2015 Jun 11;22:41
13. Lott IT. Neurological phenotypes for Down syndrome across the life span. *Prog. Brain Res*. 2012;197:101-21.
14. Skotko BG, Davidson EJ, Weintraub GS. Contributions of a specialty clinic for children and adolescents with Syndrome down. *Am. J. Med. Genet. A*. 2013 Mar;161A(3):430-7
15. Elisanti AD. Perkembangan Kemampuan Berjalan Anak Usia 9-15 bulan yang Menggunakan Alat Bantu Berjalan (Baby Walker) di Puskesmas Bungah Gresik. 2019.
16. Jung HK, Chung E, Lee BH. A comparison of the balance and gait function between children with Down syndrome and typically developing children. *J Phys Ther Sci*. 2017 Jan; 29(1): 123–127
17. Kementerian Kesehatan Republik Indonesia. Antara Fakta dan Harapan Sindrom Down. 2019

18. Sutini A. Meningkatkan Keterampilan Motorik Anak Usia Dini Melalui Permainan Tradisional. *Cakrawala Dini* : Vol. 4 No. 2, November 2013
19. Kim HI, Kim S, Kim J, Jeon HR, Jung DW. Motor and cognitive developmental profiles in children with Down syndrome. *Ann Rehabil Med*. 2017; 41: 97–103
20. Rao PT, Guddattu V, Solomon JM. Response abilities of children with Down syndrome and other intellectual developmental disorders. *Exp Brain Res*. 2017; 22: 1–13.
21. Nurhawidah, S., Soewondo, W., & Sasmita, I. S. Prevalensi Sindroma Down di wilayah Priangan pada tahun 2015. *Jurnal Kedokteran Gigi UNPAD*, 2017;29(3):189-195
22. Yusuf, S. Psikologi perkembangan anak dan remaja. Bandung : PT Remaja Rosdakarya. 2018;2(3):11-17
23. Claresta, D., & Fajar, A. Hubungan usia ibu saat hamil dengan kelainan Sindrom Down. 2017;2(5):120-130
24. Hariyanto, D. Hubungan antara usia ibu saat hamil dengan terjadinya Sindrom Down. 2018;8(6);15-20
25. Lolita W. Karakteristik Anak Down Sindrom di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan. 2020;1(2);128-133
26. Ilmi, H. W. Kemampuan perawatan diri pada anak dengan Down Syndrome di Yayasan Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome Jakarta. 2018;1(4);335-340
27. Rini, M., Kusmiran, E., & Bangun, A. V. Faktor-faktor yang berhubungan dengan kejadian Sindroma Down di SLB- Cipaganti Bandun. 2017;1(3);345-356
28. Cheon MS, Shim KS, Kim SH, Hara A, Lubec G. Protein levels of genes encoded on chromosome 21 in fetal Down syndrome brain: Challenging the gene dosage effect hypothesis (Part IV). *Amino Acids*.
29. Shin, M., & Besser, L. M. Prevalence of Down Syndrome among children and adolescents in 10 regions of The United States. *Pediatrics Journal*. 2018;12(4):565-570
30. Esme, Anggraiyne. Hubungan Usia, Paritas Ibu dan Usia Ayah dengan Kejadian Anak Down Sindrom di SLB Negri Pelambuan Banjarmasin. 2019;4(2):86-96
31. Situmorang, C. Perbandingan kejadian anak Down Syndrome dari ibu usia tua dengan ibu usia muda di Surakarta. 2017;1(3):12-20
32. Supraptiningsih, W. Pengaruh penyuluhan makanan sehat terhadap pengetahuan dan sikap ibu yang memiliki anak Down Syndrome di SDLBN 107708 Kecamatan Lubuk Pakam Kabupaten Deli Serdang tahun 2011. 2015;1(5)114-120
33. Mutiah, R. Efektivitas solution focused family therapy untuk meningkatkan dukungan sosial keluarga pada ibu yang memiliki anak Down Syndrome. 2016;11(2):113-117

34. Faisal P. Faktor-Faktor yang Berhubungan dengan Status Gizi pada Anak Down Sinrom Usia 8-12 tahun di Bogor. 2018;2(3):1-7
35. Rituja. Assessment of Dietary Problems in Persons with Down's Syndrome & Subsequent Dietary Councelling in Rashtriya Baal Swasthya Karyakram Programme in Bhopal District. 2018;5(6);2277-8160
36. Mirawati., Trisnawati., & Arsayad, K.M. Distribusi jumlah anak dengan Down Syndrome pada dua kelompok usia ibu di Yayasan Pembinaan Anak Cacat (YPAC) Palembang Tahun 2012. Jurnal Syifa' MEDIKA, 3(2), 71-81
37. Hariyanto, D. Hubungan Antara Usia Ibu Saat Hamil dengan Terjadinya Sindrom Down. 2018;2(30):110-121
38. Antonarakis SE, Lyle R, Dermitzakis ET, Reymond A, Deutsch S. Chromosome 21 and Down Syndrome: from genomics to pathophysiology. *Nat Rev Genet.* 2017; 5: 725–38.
39. Shin M, Besser LM, Kucik JE, Lu C, Siffel C, Correa A. Prevalence of Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of the United States. *Pediatrics.* 2019; 124: 1565–7
40. Verma IC, Lall M, Dua Puri R. Down syndrome in India--diagnosis, screening, and prenatal diagnosis. *Clin Lab Med.* 2012; 54: 1–10
41. Patterson D. Genetic mechanisms involved in the phenotype of Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2017;13:199–206.
42. Korbelt JO, Tirosh-Wagner T, Urban AE, Chen XN, Kasowski M, Dai L, et al. The genetic architecture of Down syndrome phenotypes revealed by high resolution analysis of human segmental trisomies. *Proc Natl Acad Sci USA.* 2019;106:12031–6.
43. Ermak G, Harris CD, Battocchio D, Davies KJ. RCAN1 (DSCR1 or Adapt78) stimulates expression of GSK-3beta. *FEBS J.* 2016; 273(10): 2100–9.

Lampiran 1 Lembar Penjelasan

LEMBAR PENJELASAN KEPADA CALON RESPONDEN PENELITIAN

Assalamu'alaikum Wr.Wb

Nama Adinda, sedang menjalankan program studi S1 di Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara. Saya sedang melakukan penelitian yang berjudul "**Karakteristik Anak Down Sindrom di SLB E Pembina Negeri Medan**".

Tujuan penelitian ini adalah untuk mengetahui karakteristik anak *down syndrome* di SLB E Negeri Pembina Medan. Pertama saudara akan mengisi mengisi data pribadi pada halaman lembar persetujuan sebagai responden dan selanjutnya saudara akan mengisi kuesioner yang akan ditampilkan pada halaman berikutnya. Hasil kuesioner yang telah diisi akan saya kumpulkan dan akan saya lakukan pengolahan data untuk mendapatkan hasilnya.

Partisipasi saudara bersifat sukarela dan tanpa adanya paksaan. Setiap data yang ada dalam penelitian ini akan dirahasiakan dan digunakan untuk kepentingan penelitian. Untuk penelitian ini saudara/saudari tidak dikenakan biaya apapun, apabila membutuhkan penjelasan maka dapat menghubungi saya:

Nama : Adinda

Alamat: Jl. Karya Jaya GG Eka Jaya III No.12 Medan

No.HP : 082260540842

Terimakasih saya ucapkan kepada saudara yang telah ikut berpartisipasi pada penelitian ini. Keikutsertaan saudara dalam penelitian ini akan menyumbangkan sesuatu yang berguna bagi ilmu pengetahuan.

Setelah memahami berbagai hal, menyangkut penelitian ini diharapkan saudara bersedia mengisi lembar persetujuan yang telah kami persiapkan.

Medan, 2021

Peneliti

Adinda

Lampiran 2 INFORMED CONSENT
(LEMBAR PERSETUJUAN RESPONDEN)

Saya yang bertanda tangan dibawah ini :

Nama :

Umur :

Alamat :

No.HP :

Menyatakan bersedia menjadi responden kepada:

Nama : Adinda

NPM 170826009

Instansi : Fakultas Kedokteran universitas Muhammadiyah
Sumatera Utara

Untuk melakukan penelitian dengan judul “Karakteristik Anak Down Sindrom di SLB E Pembina Negeri Medan”. Dan setelah mengetahui dan menyadari sepenuhnya risiko yang mungkin terjadi,dengan ini saya menyatakan bersedia dengan sukarela menjadi subjek penelitian tersebut. Jika sewaktu-waktu ingin berhenti, saya berhak untuk tidak melanjutkan keikutsertaan saya terhadap penelitian ini tanpa ada sanksi apapun.

LAMPIRAN 3 KUISIONER

DATA RESPONDEN

Nama Anak :
 Usia Anak :
 Jenis Kelamin :
 Pendidikan :
 Tinggi Badan :
 Berat Badan :
 Lingkar Kepala :

Nama Ibu :
 Pekerjaan :
 Usia Ibu :
 Pendidikan :
 Pekerjaan :
 Penghasilan :


Nama ayah :
 Usia Ayah :
 Pendidikan :
 Pekerjaan :
 Penghasilan :

1. Kapankah ibu mengetahui anak ibu menyandang Down Syndrome?
 - a. Sebelum kelahiran
 - b. Sesudah kelahiran.
2. Apakah kejadian Down Syndrome sudah pernah terjadi di keluarga ibu maupun ayah sebelumnya?
 - a. Ada
 - b. Tidak Ada
3. Karakteristik Gejala Khas : diisi oleh peneliti

Gejala khas yang tampak pada anak down syndrome

Gejala Khas	Ya	Tidak
a. Wajah Khas <ul style="list-style-type: none"> • Mata sipit (slanted eye) • Jembatan hidung rendah/rata • Telinga kecil dan posisinya rendah • Lidah cenderung besar dan terjulur 		
b. Leher Pendek		
c. Tubuh cenderung pendek		
d. Tangan dan kaki khas : <ul style="list-style-type: none"> • Jari-jari tangan dan kaki pendek • Jari kelingking tangan dengan 2 ruas • Jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar 		

Lampiran 4 Ethical Clearance



KOMISI ETIK PENELITIAN KESEHATAN
HEALTH RESEARCH ETHICS COMMITTEE
FAKULTAS KEDOKTERAN UNIVERSITAS MUHAMMADIYAH SUMATERA UTARA
FACULTY OF MEDICINE UNIVERSITY OF MUHAMMADIYAH SUMATERA UTARA

KETERANGAN LOLOS KAJI ETIK
DESCRIPTION OF ETHICAL APPROVAL
"ETHICAL APPROVAL"
 No : 536/KEPK/FKUMSU/2021

Protokol penelitian yang diusulkan oleh :
The Research protocol proposed by

Peneliti Utama : Adinda
Principal In Investigator

Nama Institusi : Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara
Name of the Institution Faculty of Medicine University of Muhammadiyah Sumatera Utara

Dengan Judul
Title

"KARAKTERISTIK PADA ANAK DOWN SINDROM DI SLB E NEGRI PEMBINA MEDAN"

"CHARACTERISTICS IN CHILDREN WITH DOWN SYNDROME IN SLB E NEGRI PEMBINA MEDAN"



Dinyatakan layak etik sesuai 7 (tujuh) Standar WHO 2011, yaitu 1) Nilai Sosial, 2) Nilai Ilmiah
 3) Pemerataan Beban dan Manfaat, 4) Resiko, 5) Bujukan / Eksploitasi, 6) Kerahasiaan dan Privacy, dan
 7) Persetujuan Setelah Penjelasan, yang merujuk pada Pedoman CIOMS 2016. Hal ini seperti yang ditunjukkan oleh terpenuhinya indikator setiap standar.

Declared to be ethically appropriate in accordance to 7 (seven) WHO 2011 Standards, 1) Social Values, 2) Scientific Values, 3) Equitable Assesment and Benefits, 4) Risks, 5) Persuasion / Exploitation, 6) Confidentiality and Privacy, and 7) Informed Consent, refering to the 2016 CIOMS Guadelines. This is as indicated by the fulfillment of the indicator of each standard

Pernyataan Laik Etik ini berlaku selama kurun waktu tanggal 15 April 2021 sampai dengan tanggal 15 April 2022

The declaration of ethics applies during the periode April 15, 2021 until April 15, 2022

Medan, 15 April 2021
 Ketua



 Dr. dr. Nurfadly, MKT

Lampiran 5 Surat Izin Penelitian



Unggul Cerdas & Terpercaya

Bila menjawab surat ini agar disebutkan nomor dan tanggalnya

MAJELIS PENDIDIKAN TINGGI
UNIVERSITAS MUHAMMADIYAH SUMATERA UTARA
FAKULTAS KEDOKTERAN

Jalan Gedung Arca No. 53 Medan, 20217 Telp. 061 - 7350163, 7333162, Fax. 061 - 7363488

Website : <http://www.fk.umsu.ac.id> E-mail : fk@umsu.ac.id

Nomor : 602 /II.3-AU/UMSU-08/A/2021
 Lamp. : -
 Hal : **Mohon Izin Penelitian**

Medan, 08 Ramadhan 1442 H
 20 April 2021 M

Kepada : Yth. **Kepala SLB E Negri Pembina Medan**
 di
 Tempat

Assalamu'alaikum Wr. Wb.

Dengan hormat, dalam rangka penyusunan Skripsi mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara (FK UMSU) Medan, maka kami mohon bantuan Bapak/Ibu untuk memberikan informasi, data dan fasilitas seperlunya kepada mahasiswa kami yang akan mengadakan penelitian sebagai berikut :

Nama : Adinda
 NPM : 1708260039
 Semester : VIII (Delapan)
 Fakultas : Kedokteran
 Jurusan : Pendidikan Dokter
 Judul : Karakteristik Pada Anak *Down Sindrom* Di SLB E Negri Pembina Medan

Demikianlah hal ini kami sampaikan, atas kerjasama yang baik kami ucapkan terima kasih. Semoga amal kebaikan kita diridhai oleh Allah SWT. Amin.

Wassalamu'alaikum Wr. Wb



Hormat kami,
 An. Dekan
 Wakil Dekan I,

dr. Siti Masliana Sirégar, Sp.THT-KL(K)
 NIDN : 0106098201

Tembusan :
 1. Wakil Rektor I UMSU
 2. Ketua Skripsi FK UMSU
 3. Pertiinggal

Lampiran 6 Surat Pernyataan Mahasiswa



PEMERINTAH PROVINSI SUMATERA UTARA
DINAS PENDIDIKAN
SLB NEGERI PEMBINA TINGKAT PROVINSI SUMATERA UTARA
 Jalan Karya Ujung Telp: (061) 8457421 - 8444612, FAX: (061) 8457421
 Website : www.slb-sumut.sch.id Email : slbenegeripembina@yahoo.com
 Medan kode post 20124

No : 421.8.6 / 43 / SLB / 3 - V / 2021
 Lamp : -
 Hal : Memberi Izin Penelitian

Kepada

Yth : Wakil Dekan I
 Fakultas Kedokteran UMSU
 Di
 M e d a n

Dengan hormat,

Menindaklanjuti Surat Dekan Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara (FK UMSU) Medan, Nomor : 602/II.3-AU/UMSU-08/A/2021, tentang permohonan izin penelitian, serta memberikan informasi, data dan fasilitas seperlunya dalam rangka penyusunan Skripsi Fakultas Kedokteran UMSU, maka dengan ini kami sampaikan bahwa nama tersebut dibawah ini telah mengadakan Penelitian di SLB Negeri Pembina Tingkat Provinsi Sumatera Utara pada, Tanggal, 27 s/d 28 April 2021.

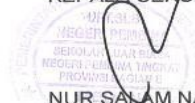
Nama : Adinda
 NPM : 1708260039
 Fakultas : Kedokteran
 Jurusan : Pendidikan Kedokteran
 Judul : Karakteristik Pada Anak Down Sindrom Di SLB Negeri Pembina Medan

Adapun ketentuan untuk melaksanakan penelitian lapangan dimaksud adalah sebagai berikut:

1. **Tidak mengganggu** proses belajar mengajar di sekolah.
2. **Tidak membebankan biaya apapun** kepada Sekolah dan Siswa.
3. Setelah selesai melaksanakan penelitian, diharapkan melaporkan hasil penelitian tersebut kepada SLB Negeri Pembina Tk. Provinsi Sumatera Utara.

Demikian surat ini dibuat agar dapat dipergunakan sebagaimana mestinya atas perhatian diucapkan terima kasih.

Medan, 3 Mei 2021
 KEPALA SEKOLAH



NUR SALAM NASUTION, S.Pd, MM
 PENATA TK.I
 NIP. 19710511 200604 1 003

Lampiran 7 Hasil Analisa Data

Statistics

		Usia Anak	Jenis Kelamin Anak	Tingkat Pendidikan anak
N	Valid	27	27	27
	Missing	0	0	0

Usia Anak

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	6-10 tahun	17	63.0	63.0	63.0
	11-15 tahun	10	37.0	37.0	100.0
Total		27	100.0	100.0	

Jenis Kelamin Anak

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Laki-laki	11	40.7	40.7	40.7
	Perempuan	16	59.3	59.3	100.0
Total		27	100.0	100.0	

Tingkat Pendidikan anak

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	SD	27	100.0	100.0	100.0

Statistics

		Waktu Diagnosis	Herediter
N	Valid	27	27
	Missing	0	0

Waktu Diagnosis

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Sebelum Kelahiran	2	7.4	7.4	7.4
Sesudah Kelahiran	25	92.6	92.6	100.0
Total	27	100.0	100.0	

Herediter

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Ada	3	11.1	11.1	11.1
Tidak Ada	24	88.9	88.9	100.0
Total	27	100.0	100.0	

Statistics

		Mata Sipit	Jembatan Hidung Rendah/Rata	Telinga Kecil dan Posisinya Rendah	Lidah Cenderung Besar dan Terjuler
N	Valid	27	27	27	27
	Missing	0	0	0	0

Mata Sipit

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	27	100.0	100.0	100.0

Jembatan Hidung Rendah/Rata

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	25	92.6	92.6	92.6
Tidak	2	7.4	7.4	100.0
Total	27	100.0	100.0	

Telinga Kecil dan Posisinya Rendah

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	27	100.0	100.0	100.0

Lidah Cenderung Besar dan Terjuler

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	8	29.6	29.6	29.6
Tidak	19	70.4	70.4	100.0
Total	27	100.0	100.0	

Statistics

		Leher Pendek	Tubuh Cenderung Pendek
N	Valid	27	27
	Missing	0	0

Leher Pendek

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	27	100.0	100.0	100.0

Tubuh Cenderung Pendek

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	20	74.1	74.1	74.1
Tidak	7	25.9	25.9	100.0
Total	27	100.0	100.0	

Statistics

		Jari-jari tangan dan kaki pendek	jari kelingking tangan dengan dua ruas	jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar
N	Valid	27	27	27
	Missing	0	0	0

Jari-jari tangan dan kaki pendek

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	27	100.0	100.0	100.0

jari kelingking tangan dengan dua ruas

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	27	100.0	100.0	100.0

jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Iya	27	100.0	100.0	100.0

Statistics

	Status Gizi Berdasarkan BB/Usia	Status Gizi Berdasarkan TB/Usia
N	Valid	27
	Missing	0

Status Gizi Berdasarkan BB/Usia

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid Normal	3	11.1	11.1	11.1
Gizi Buruk	24	88.9	88.9	100.0
Total	27	100.0	100.0	

Status Gizi Berdasarkan TB/Usia

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Normal	1	3.7	3.7	3.7
	Gizi Buruk	26	96.3	96.3	100.0
	Total	27	100.0	100.0	

Statistics

		Umur Ibu	Pendidikan Ibu	Pekerjaan Ibu
N	Valid	27	27	27
	Missing	0	0	0

Umur Ibu

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	21-30 tahun	20	74.1	74.1	74.1
	31-40 tahun	7	25.9	25.9	100.0
	Total	27	100.0	100.0	

Pendidikan Ibu

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	SD	5	18.5	18.5	18.5
	SMP	5	18.5	18.5	37.0
	SMA	10	37.0	37.0	74.1
	Sarjana	7	25.9	25.9	100.0
	Total	27	100.0	100.0	

Pekerjaan Ibu

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	PNS/TNI/POLRI	4	14.8	14.8	14.8
	Wiraswasta	5	18.5	18.5	33.3
	Ibu rumah tangga	18	66.7	66.7	100.0
	Total	27	100.0	100.0	

Statistics

		Umur Ayah	Pendidikan Ayah	Pekerjaan Ayah
N	Valid	27	27	27
	Missing	0	0	0

Umur Ayah

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	21-30 tahun	15	55.6	55.6	55.6
	31-40 tahun	12	44.4	44.4	100.0
Total		27	100.0	100.0	

Pendidikan Ayah

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	SD	2	7.4	7.4	7.4
	SMP	6	22.2	22.2	29.6
	SMA	14	51.9	51.9	81.5
	Sarjana	5	18.5	18.5	100.0
	Total	27	100.0	100.0	

Pekerjaan Ayah

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	PNS/TNI/POLRI	4	14.8	14.8	14.8
	Pegawai swasta	9	33.3	33.3	48.1
	Wiraswasta	14	51.9	51.9	100.0
	Total	27	100.0	100.0	

Lampiran 9 Artikel Penelitian

Karakteristik Pada Anak Down Sindrom di SLB Negri Pembina Medan

Adinda¹ Isra Thristy²

¹Mahasiswa Fakultas Kedokteran Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara

²Departemen Biokimia Universitas Muhammadiyah Sumatera Utara
Corresponding author: isra_thristy@yahoo.com

ABSTRAK

ABSTRAK

Latar belakang: sindrom down merupakan kelainan genetik yang disebabkan oleh abrasi kromosom yang mengakibatkan terjadinya bayi memiliki kelebihan 1 kromosom pada kromosom 21, dapat dikenali dengan tanda fisik yang spesifik, tingkat kecerdasan IQ dibawah normal dan termasuk di dalam kelompok retardasi mental. **Metode:** Jenis penelitian deskriptif kuantitatif dengan desain cross sectional, pengambilan data diambil satu kali, untuk mengetahui karakteristik anak down syndrome di SLB E Negri Pembina Medan. **Hasil:** Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi anak Down Sindrom dengan usia 6-10 tahun (63 %), berdasarkan jenis kelamin laki-laki 11 orang (40.7%), berdasarkan tingkat pendidikan adalah sekolah dasar 27 orang (100%), berdasarkan anak di diagnosa Down Sindrom paling banyak adalah sesudah kelahiran sebanyak 25 orang (92.6%), berdasarkan keturunan keluarga tidak memiliki keturunan Down Sindrom sebelumnya sebanyak 24 orang (88.9%), Gejala Klinis yang Sering muncul pada anak dengan Down Sindrom yaitu slanted eye, telinga kecil dan posisinya rendah, leher pendek, Jari-jari tangan dan kaki pendek, jari kelingking tangan 2 ruas, jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar sebanyak 27 orang (100%) **Kesimpulan:**Anak yang mengalami downsindrom banyak terkena pada jenis kelamin laki-laki, umur 6-10 tahun, dengan pendidikan sekolah dasar, anak down sindrom banyak didiagnosa setelah kelahiran, dan tidak memiliki keturunan dalam keluarga.

Kata Kunci: Down syndrome, Trisomi 21, Genetik

ABSTRACT

Background: Down syndrome is a genetic disorder caused by chromosomal aberration which causes the baby to have an excess of 1 chromosome on chromosome 21, can be recognized by specific physical signs, IQ intelligence level is below normal and belongs to the group of mental retardation. **Methods:** This type of research is quantitative descriptive with a cross sectional design, data collection is taken once, to determine the characteristics of children with Down syndrome at SLB E Negeri Pembina Medan. **Results:** The highest proportion of Down Syndrome children based on the sociodemography of Down Syndrome children aged 6-10 years (63%), based on male sex 11 people (40.7%), based on education level 27 elementary school students (100%), based on Most children diagnosed with Down syndrome were after birth as many as 25 people (92.6%), based on family ancestry without previous Down syndrome as many as 24 people (88.9%), Clinical symptoms that often appear in children with Down syndrome are slanted eyes, ears small and low position, short neck, short fingers and toes, 2 finger little finger, wide thumb and forefinger distance of 27 people (100%) **Conclusion:** Children with down syndrome are mostly affected by the male sex. male, aged 6-10 years, with elementary school education, many children with Down syndrome are diagnosed after birth, and do not have children in the family.

Keyword: Down syndrome , Trisomy 21 , Genetics

PENDAHULUAN

Anak usia dini adalah investasi yang sangat berharga bagi keluarga dan bangsa. Masa usia dini juga merupakan masa yang penting bagi anak. Masa usia dini adalah masa yang sangat menentukan bagi perkembangan dan pertumbuhan anak selanjutnya karena merupakan masa peka dan masa emas dalam kehidupan anak. Hal ini menunjukkan bahwa semua pihak perlu memahami betapa pentingnya masa usia dini untuk mengoptimalkan pertumbuhan dan perkembangan anak. Dalam kenyataan sehari-hari yang kita hadapi tidak semua anak mengalami perkembangan yang normal sesuai dengan usia rata-rata anak sebayanya. Ada anak-anak yang membutuhkan perhatian khusus karena dia memiliki kebutuhan khusus dalam aspek perkembangannya. Anak berkebutuhan khusus adalah anak yang dianggap memiliki kemampuan yang berada di luar rentang kemampuan anak sebayanya.¹

Sindrom Down (SD) atau Trisomi 21 merupakan suatu kelainan genetik yang disebabkan oleh abrasi kromosom yang mengakibatkan terjadinya bayi memiliki kelebihan 1 kromosom pada kromosom 21, dapat mudah dikenali karena mempunyai tanda fisik yang spesifik, dengan tingkat kecerdasan /IQ dibawah normal dan termasuk di dalam kelompok retardasi mental. Kelebihan kromosom pada kromosom 21. Kelebihan kromosom ini mengakibatkan perubahan karakteristik fisik yaitu mempunyai tanda fisik yang spesifik dan kurangnya kemampuan kognisi/intelektual. Retardasi

mental dan keterlambatan perkembangan pada anak sindrom Down mengakibatkan keterlambatan perkembangan motoric.²

Sindrom down merupakan penyebab genetik umum dari kecacatan intelektual di seluruh dunia dan sejumlah besar pasien di seluruh dunia dengan berbagai masalah kesehatan tambahan, termasuk cacat jantung, gangguan hematopoietik dan penyakit Alzheimer yang mulai timbul dini. Hal ini ditambah dengan keterbelakangan mental, kelainan jantung bawaan, kelainan gastrointestinal, tonus neuromuskuler yang lemah, fitur kepala, leher dan saluran udara, gangguan audiovestibular dan penglihatan, gambaran wajah dan fisik yang khas, gangguan hematopoietik dan insiden gangguan medis lainnya yang lebih tinggi³

Insiden kelahiran anak-anak dengan down syndrome meningkat dengan bertambahnya usia ibu. Namun, karena tingkat kesuburan yang lebih tinggi pada wanita yang lebih muda, kemungkinan memiliki anak dengan down syndrome meningkat dengan usia ibu dan lebih dari 80% anak-anak dengan down syndrome lahir dari wanita di bawah usia 35 tahun.^{4,5}

Prevalensi sindrom down bergantung pada usia ibu, dan diterima bahwa hampir seragam di antara berbagai etnis studi sekitar 13,6 (interval kepercayaan 95% [95% CI]: 13,2–14,1) per 10.000 kelahiran hidup atau 1 dari 732 bayi di Amerika Serikat. Namun, tingkat prevalensi juga dapat dipengaruhi oleh genlingkungan yang kompleks interaksi di luar usia ibu, berkontribusi terhadap variasi dalam kelompok etnis yang ditentukan.^{6,7}

Kasus sindrom down di Indonesia cenderung meningkat. Berdasarkan hasil

Riset Kesehatan Dasar Tahun 2010, pada anak 24 sampai 59 bulan kasus sindrom down sebesar 0,12%, pada Riskesdas tahun 2013 meningkat menjadi 0,13% dan pada Riskesdas tahun 2018 meningkat menjadi 0,21%. Jumlah kasus down syndrome pasien rawat jalan di Rumah Sakit di Indonesia berdasarkan data SIRS online laporan tahun 2015 sebanyak (2488), tahun 2016 (2598) dan tahun 2017 (2776).^{8,9}

METODE PENELITIAN

Jenis penelitian ini adalah deskriptif kuantitatif dengan desain cross sectional dimana pengambilan data hanya diambil satu kali pengambilan untuk mengetahui untuk mengetahui karakteristik anak down syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan.

Populasi dalam penelitian ini adalah seluruh anak down syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan dengan kriteria inklusi sebagai berikut :

- 1) Anak dengan down syndrome yang berusia 6 tahun – 18 tahun
- 2) Anak dengan down syndrome yang memiliki orang tua atau wali dan telah mengasuhnya sejak lahir.

Kriteria Eksklusi pada penelitian ini adalah :

- 1) Anak dengan down syndrome yang berusia < 6 tahun
- 2) Anak dengan down syndrome yang orang tua atau wali-nya tidak memiliki kemampuan untuk membaca atau menulis.

HASIL PENELITIAN

Tabel 1. Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Usia

Usia	n	%
6-10 Tahun	17	63.0
11-15 Tahun	10	37.0
Total	27	100

Berdasarkan tabel 1 dapat dilihat sosiodemografi anak Down Sindrom dengan usia 6-10 tahun sebanyak 17 orang (63%)

dan usia 11-15 tahun sebanyak 10 orang (37%).

Tabel 2 Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Jenis Kelamin

Jenis Kelamin	n	%
Laki-laki	11	40.7

Perempuan	16	59.3
Total	27	100

Berdasarkan Tabel 2 dapat dilihat (40.7%), dan perempuan sebanyak 16 orang (59.3%)
sosiodemografi anak Down Sindrom dengan jenis kelamin laki-laki sebanyak 11 orang

Tabel 3. Sosiodemografi Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 Berdasarkan Pendidikan

Pendidikan	n	%
Sekolah Dasar	27	100
Total	27	100

Berdasarkan Tabel 3 dapat dilihat adalah sekolah dasar sebanyak 27 orang (100%)
sosiodemografi anak Down Sindrom berdasarkan tingkat pendidikan seluruhnya

Tabel 4 Sosiodemografi Orang tua dengan Anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021

Sosiodemografi Orang Tua	Ibu		Ayah	
	n	%	n	%
Usia				
21-30 Tahun	20	74.1	15	55.6
31-40 Tahun	7	25.9	12	44.4
Pendidikan Terakhir				
SD	5	18.5	2	7.4
SMP	5	18.5	6	22.2
SMA	10	37.0	14	51.9
Sarjana	7	25.9	5	18.5
Pekerjaan				
PNS/TNI/POLRI	4	14.8	4	14.8

Wiraswasta	5	18.5	14	51.9
Ibu rumah tangga	18	66.7	-	-
Pegawai Swasta	-	-	9	33.3

Berdasarkan Tabel 4 sosiodemografi orang tua anak dengan Down Sindrom berdasarkan umur ibu saat melahirkan yang terbanyak adalah kelompok usia 21-30 tahun sebanyak 20 orang(74.1%) dan usia 31-40 tahun sebanyak 7 orang (25.9%). Sedangkan usia ayah sewaktu menikah yang terbanyak adalah usia 21-30 tahun sebanyak 15 orang(55.6%) dan usia 31-40 tahun sebanyak 12 orang (44.4%).

Berdasarkan tingkat pendidikan terakhir pada orang tua yang terbanyak adalah SMA dimana Ibu sebanyak 10 orang (37.0%), dan ayah 14 orang (51.9%), selanjutnya sarjana pada ibu sebanyak 7 orang (25.9%), dan ayah sebanyak 5 orang (18.5%), selanjutnya SMP pada ibu

sebanyak 5 orang (18.5%), dan ayah sebanyak 6 orang (22.2%), dan selanjutnya adalah SD pada ibu sebanyak 5 orang (18.5%), dan ayah sebanyak 2 orang (7.4 orang).

Berdasarkan pekerjaan orang tua dimana pada ibu pekerjaan tersering adalah sebagai ibu rumah tangga sebanyak 18 orang (66.7%), dan pada ayah sebagai wiraswasta sebanyak 14 orang (51.9%), selanjutnya pekerjaan ibu sebagai wiraswasta sebanyak 5 orang (18.5%), dan PNS/TNI/POLRI sebanyak 4 orang (14.8%), pekerjaan ayah sebagai pegawai swasta sebanyak 9 orang (33.3%) dan PNS/TNI/POLRI sebanyak 4 orang (14.8%).

Tabel 5 Gambaran Status Gizi Anak Down Sindrom di Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021

Status Gizi		N	%
BB/Usia	Gizi Baik	3	11.1
	Gizi Buruk	24	88.9
TB/Usia	Normal	1	3.7
	Sangat Pendek	26	96.3

Berdasarkan Tabel 4.5 dapat dilihat status gizi pada anak Down Sindrom dengan status gizi berdasarkan BB/Usia dengan gizi buruk sebanyak 24 orang (88.9%) dan gizi

baik 3 orang (11.1%) dan TB/Usia yang terbanyak yaitu dengan status sangat pendek sebanyak 26 orang (96.3%) dan Normal 1 orang (3.7%)

Tabel 6 Insidensi Kejadian Down Sindron Berdasarkan Waktu Anak di Diagnosa Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021

Waktu Diagnosa	n	%
Sebelum Kelahiran	2	7.4
Sesudah Kelahiran	25	92.6
Total	27	100

Berdasarkan tabel 6 insidensi kejadian Down Sindrom berdasarkan waktu anak di diagnosa Down Sindrom yang paling banyak adaah sesudah kelahiran yaitu sebanyak 25 orang (92.6%) sedangkan, sebelum kelahiran adalah sebanyak 2 orang (7.4%)

Tabel 7 Insidensi Kejadian Down Sindron Berdasarkan Keturunan dari Keluarga Anak di Diagnosa Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021

Keturunan Keluarga	n	%
Ada	3	11.1
Tidak Ada	24	88.9
Total	27	100

Berdasarkan tabel 7 insidensi kejadian Down Sindrom berdasarkan keturunan dari keluarga, dimana rata rata tidak memiliki keturunan Down Sindrom sebelumnya yang ada dikeluarga yaitu sebanyak 24 orang (88.9%) dan yang ada keturunan Down Sindrom dalam keluarga yaitu sebanyak 3 orang (11.1%)

Tabel 8 Frekuensi Gejala Klinis yang Paling Sering Terjadi pada Anak dengan Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan tahun 2021

Gejala Khas	n	Persentase (%)
Wajah Khas		
• Mata Sipit (slanted eye)	27	100
• Jembatan hidung rendah/rata	25	92.6
• Telinga Kecil dan posisinya rendah	27	100
• Lidah cenderung besar dan terjulur	8	29.6

Leher Pendek	27	100
Tubuh Cenderung pendek	20	74.1
Tangan dan Kaki Khas		
• Jari-jari tangan dan kaki pendek	27	100
• Jari kelingking tangan dengan 2 ruas	27	100
• Jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar	27	100

Berdasarkan Tabel 8 Gejala Klinis yang Paling Sering muncul pada anak dengan Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan yaitu mata sipit (slanted eye), telinga kecil dan posisinya rendah, leher pendek, Jari-jari tangan dan kaki pendek, jari kelingking tangan dengan 2

PEMBAHASAN

Distribusi proporsi anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 berdasarkan usia yang tertinggi adalah pada usia 6-10 tahun dan 11-15 tahun, masing-masing sebesar 17 orang (63%) dan 10 orang (37%). Hasil penelitian ini sejalan dengan penelitian Nurhawidah di wilayah Priangan, Bandung, bahwa dari total 211 anak Down Syndrome, proporsi tertinggi berdasarkan umur adalah kelompok umur 11 – 15 tahun sebesar 25,23% (83 orang) dan proporsi terendah adalah kelompok umur >25 tahun sebesar 1,52 % (5 orang).¹¹

Umur 6 – 10 tahun dan 11 – 15 tahun merupakan usia anak sekolah. Menurut Yusuf anak usia sekolah merupakan usia dimana anak sudah dapat mereaksikan rangsang intelektual atau kemampuan kognitif (seperti membaca, menulis dan menghitung). Dan dalam perkembangan intelektual dan kognitifnya, orang tua membutuhkan sarana pendidikan, yaitu SLB. Ini dapat menjadi alasan mengapa dalam penelitian ini, umur 6 – 10 tahun dan umur 11 – 15

ruas, jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar yaitu sebanyak 27 orang (100%), selanjutnya gejala klinis dengan jembatan hidung rendah/rata sebanyak 25 orang (92.6%), tubuh cenderung pendek sebanyak 20 orang (74.1%).

tahun memiliki proporsi tertinggi dibandingkan kelompok umur yang lain.¹²

Distribusi proporsi berdasarkan jenis kelamin anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 pada laki-laki sebanyak 11 orang (40.7%), dan perempuan sebanyak 16 orang (59.3%). Pada penelitian Claresta di Jakarta Timur menunjukkan bahwa dari 24 anak *Down Syndrome* eproporsi tertinggi berdasarkan jenis kelamin adalah perempuan sebesar 48,1% (13 orang) dan proporsi terendah adalah laki-laki sebesar 47,8% (11 orang). Hasil penelitian ini berbeda dengan Hariyanto di RSUP H. Adam Malik Medan, bahwa dari 34 anak Down Syndrome, proporsi tertinggi berdasarkan jenis kelamin adalah laki-laki sebesar 58,8% (20 orang) dan proporsi terendah adalah perempuan sebesar 41,2% (14 orang). Menurut Selikowitz, kelainan Down Syndrome terjadi tanpa memandang jenis kelamin. Distribusi proporsi berdasarkan tingkat pendidikan anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan tahun 2021 seluruhnya adalah sekolah dasar sebanyak 27 orang (100%). Penelitian

ini sama dengan penelitian Lolita di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan dimana proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan tingkat pendidikan adalah SD sebesar 71,7% (43 orang). Sedangkan pada penelitian Ilmi (2018) di Yayasan Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome (POTADS) Jakarta, bahwa dari total 45 anak Down Syndrome, proporsi tertinggi berdasarkan pendidikan adalah SD sebesar 80% (36 anak).^{13,14,15}

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan umur ibu adalah pada kelompok usia 41-50 tahun sebanyak 19 orang (70.4%). Penelitian ini berbeda dengan penelitian Lolita di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan dimana proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan umur ibu adalah pada kelompok umur 31 – 40 tahun sebesar 38,3% (23 orang) dan proporsi terendah adalah pada kelompok umur 41 – 50 tahun yaitu sebesar 25,0% (15 orang). Berbeda dengan penelitian Rini di SLB-C Cipaganti Bandung bahwa kejadian anak Down Syndrome ditemukan cukup tinggi pada ibu yang melahirkan di umur ≤ 35 tahun yaitu sebesar 45,7% (37 orang) sedangkan umur > 35 tahun sebesar 25% (4 orang).¹⁶

Risiko mendapatkan bayi dengan Down Syndrome lebih besar terjadi pada ibu yang hamil di atas 35 tahun, ibu yang hamil pada usia muda belum tentu bebas dari risiko ini. Pada ibu usia tua, ovum yang dikeluarkan pada saat ovulasi merupakan hasil dari oosit yang cenderung telah berada dalam siklus meiosis yang terhenti cukup lama. Keadaan ini memudahkan terjadinya akumulasi berbagai efek toksik sebagai dampak dari lingkungan, infeksi maupun makanan yang dapat menyebabkan kesalahan dalam meiosis I dan II.

Penuaan sel telur wanita, bahwa ada pengaruh intrinsic maupun ekstrinsik dalam sel induk yang menyebabkan mudahnya terjadi non-disjunction sehingga menghasilkan zigot dengan jumlah kromosom abnormal termasuk trisomi-21 yang menghasilkan anak Down Syndrome.¹⁷

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan pendidikan terakhir orang tua adalah SMA dimana Ibu sebanyak 10 orang (37.0%). Sejalan dengan penelitian Situmorang di SD-LB Negeri Surakarta dimana proporsi tertinggi berdasarkan pendidikan ibu adalah SMA atausederajat sebesar 50,0% (30 orang).¹⁸

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan pekerjaan orang tua adalah Ibu Rumah Tangga (IRT) sebanyak (66.7%). Berdasarkan hasil tersebut sejalan dengan penelitian Situmorang di SD-LB Negeri Surakarta berdasarkan pekerjaan ibu adalah Ibu Rumah Tangga sebesar 76,7% (46 orang). Hasil penelitian ini tidak sejalan dengan penelitian Supraptiningsih yang menyatakan bahwa dari 44 orang, proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan pekerjaan ibu adalah Pedagang sebesar 34,1% (15 orang) dan proporsi terendah adalah Guru sebesar 4,5% (2 orang), sedangkan proporsi Ibu Rumah Tangga sebesar 27,3% (12 orang).¹⁹

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan umur ayah adalah pada kelompok usia 41-50 tahun 23 orang (85.2%). Penelitian ini berbeda dengan penelitian Lolita di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan dimana berdasarkan umur ayah saat ibu melahirkan adalah pada kelompok umur 31 – 40 tahun sebesar 40,0%

(24 orang) dan proporsi terendah adalah pada kelompok umur >50 tahun sebesar 6,7% (4 orang). Sejalan dengan penelitian Rini di SLB-C Cipagati Bandung bahwa proporsi anak *Down Syndrome* lebih banyak ditemukan pada ayah dengan umur \leq 45 tahun yaitu sebesar 42,7% (38 orang), sedangkan umur >45 tahun sebesar 37,5% (3 orang).¹⁹

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan pendidikan terakhir orang tua adalah SMA dimana Ayah sebanyak 14 orang (51.9%), penelitian Mutiara dimana berdasarkan pendidikan ayah adalah SMA atau sederajat sebesar 56,7% (34 orang) dan proporsi terendah adalah S2 atau sederajat sebesar 1,7% (1 orang).¹⁹

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan pekerjaan Ayah adalah Wiraswasta sebanyak 14 orang (51.9%), penelitian Lolita di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan dimana berdasarkan pekerjaan ayah adalah Wiraswastasebesar 48,3% (29 orang), dan proporsi terendah adalah Petani sebesar 5,0% (3 orang).²⁰

Status gizi pada anak Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan yang paling banyak adalah dengan gizi buruk yaitu sebanyak 24 orang (88.9%). Penelitian ini sejalan dengan penelitian Hastin dimana anak down sindrom 70 persen lebih cenderung mengalami kurang gizi yang lama, dimana bahwa pertumbuhan yang lebih lambat dari anak normal memang terjadi pada responden penelitian ini. Penelitian ini berbeda dengan penelitian Faisal, dimana anak Down Sindrom lebih beresiko untuk mengalami kelebihan berat badan dibandingkan anak normal.¹³

Insidensi kejadian Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan berdasarkan

waktu anak di diagnosa Down Sindrom yang paling banyak adalah sesudah kelahiran yaitu sebanyak 25 orang (92.6%) sedangkan, sebelum kelahiran adalah sebanyak 2 orang (7.4%), sejalan dengan penelitian Lolita, anak Down Syndrome di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan tahun 2019 berdasarkan waktu diagnosis adalah sesudah kelahiran sebesar 100% (60 orang). Hasil penelitian ini sejalan dengan penelitian Dwinindita, bahwa dari total 52 anak Down Syndrome, proporsi tertinggi berdasarkan waktu diagnosis adalah setelah kelahiran sebesar 61,5% (32 orang) dan proporsi terendah adalah sebelum kelahiran sebesar 3,8% (2 orang). Meskipun kejadian anak Down Syndrome sesungguhnya dapat dilihat sebelum kelahiran, kenyataannya di lapangan, 60 orangtua mengetahui anaknya Down Syndrome setelah kelahiran. NDSS, menyatakan bahwa diagnosis Down Syndrome biasanya baru diketahui setelah lahir berdasarkan karakteristik fisik bayi tersebut.¹⁷

Gejala Klinis yang Paling Sering muncul pada anak dengan Down Sindrom di SLB E Negeri Pembina Medan yaitu matasipit (*slanted eye*), telinga kecil dan posisinya rendah, leher pendek, jari-jaritan dan kaki pendek, jari kelingking tangan dengan 2 ruas, jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebihi atau sebanyak 27 orang (100%), selanjutnya gejala klinis dengan jembatan hidung rendah/rata sebanyak 25 orang (92.6%), tubuh cenderung pendek sebanyak 20 orang (74.1%). Hasil penelitian ini sejalan dengan penelitian.²⁰

Hasil Penelitian ini sejalan dengan penelitian Mirawati, di YPAC Palembang, bahwa dari 33 orang anak Down Syndrome, didapatkan proporsi tertinggi berdasarkan gambaran fisik adalah typical

face/mongoloid sebesar 100%(33 orang), diikuti dengan memiliki leher pendek dan kulit yang longgar sebesar 82% (27 orang), kemudian telinga letak rendah sebesar 76% (25 orang), memiliki mata yang miring keatas (slanted eye) dan lidahbesar dan menonjolkeluarmasingmasingsebesar 70% (23 orang), dan proporsi terendah adalah hilangnya lipatan fleksio pada jari kelima sebesar 24% (8 orang).²¹

Penelitian Lolita, anak Down Syndrome di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan tahun 2019 berdasarkan karakteristik khas adalah matas ipit (slanted eye), jembatanhidung rata/rendah, lidah cenderung besar dan terjulur, tubuh cenderung pendek, jari-jaritan dan kaki pendek, dan jarak antara ibujari dan telunjuk pada kaki melebar masing-masing sebesar 100% (60 orang), diikuti dengan leher pendek sebesar 85% (21 orang) dan proporsi terendah adalah jari kelingking dengan 2 ruas sebesar 20% (12 orang).¹⁶

Kesimpulan

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi anak Down Sindrom dengan usia 6-10 tahun sebanyak 17 orang (63%) dan usia 11-15 tahun sebanyak 10 orang (37%), berdasarkan Jenis kelamin anak Down Sindrom dengan jenis kelamin laki-laki sebanyak 11 orang (40.7%), dan perempuan sebanyak 16 orang (59.3%), berdasarkan tingkat pendidikan seluruhnya adalah sekolah dasar sebanyak 27 orang (100%)

Proporsi tertinggi anak Down Syndrome berdasarkan sosiodemografi ibu yaitu pada kelompok umur 41-50 sebanyak 19 orang (70.4%), pendidikan SMA sebanyak 10 orang (37.0%), pekerjaan ibu rumah tangga

sebanyak 18 orang (66.7%), berdasarkan sosiodemografi ayah yaitu pada kelompok umur 41-50 tahun sebanyak 23 orang (85.2%), pendidikan SMA sebanyak 14 orang (51.9%), pekerjaan wiraswasta sebanyak 14 orang (51.9%)

Berdasarkan status gizi yaitu status gizi pada anak Down Sindrom dengan status gizi berdasarkan BB/Usia dengan gizi buruk sebanyak 24 orang (88.9%) dan TB/Usia yang terbanyak yaitu dengan status sangat pendek sebanyak 26 orang (96.3%). Berdasarkan waktu anak di diagnosa Down Sindrom yang paling banyak adaah sesudah kelahiran yaitu sebanyak 25 orang (92.6%). Berdasarkan keturunan dari keluarga, dimana rata rata tidak memiliki keturunan Down Sindrom sebelumnya yang ada dikeluarga yaitu sebanyak 24 orang (88.9%)

Gejala Klinis yang Paling Sering muncul pada anak dengan Down Sindrom di SLB E Negri Pembina Medan yaitu mata sipit (slanted eye), telinga kecil dan posisinya rendah, leher pendek, Jari-jari tangan dan kaki pendek, jari kelingking tangan dengan 2 ruas, jarak ibu jari dan telunjuk pada kaki melebar yaitu sebanyak 27 orang (100%)

DAFTAR PUSTAKA

1. Koernarso DAP, Sumantri MS, Supena A. Intervensi Perkembangan Motorik Pada Anak Down syndrome Studi Kasus di Special Olympics Indonesia (SOIna) DKI Jakarta Tahun 2015. Jurnal Tarbiyah (Jurnal Ilmiah Kependidikan). 2017. 6(2); 11-27
2. Soewondo W. Pendidikan Kesehatan Gigi Sebagai Untuk Penyandang Syndrome Down. Jurnal Pengabdian kepada Masyarakat. 2019.4(3); 55-8
3. Kazemi M, Salehi M, Kheirollahi M. Syndrome down: Current Status,

- Challenges and Future Perspectives. *Int J Mol Cell Med*. 2016. 5(3): 125–133.
4. Corona-Rivera, J. R, Martínez-Macías, F. J., Bobadilla-Morales, L., Corona-Rivera, A., et al. P revalence and risk factors for Syndrome down: A hospital-based single-center study in Western Mexico. *Am J Med Genet*. 2019;1–7
 5. Miftah. Hasil Observasi Kondisi dan Perkembangan Anak Down Syndrome. *Templete Awesome Inc*. 2013
 6. Rahmi. Prevalensi penyakit jantung bawaan pada anak dengan Sindroma Down di RSUP H. Adam Malik Medan tahun 2005-2009. (Skripsi, Universitas Sumatera Utara). 2010
 7. Holmes G. Gastrointestinal disorders in Syndrome down. *Gastroenterol Hepatol Bed Bench*. 2014 Winter;7(1):6-8
 8. Akhtar F, Bokhari SR. Down syndrome(Trisomy 21). *BookShelf*. NCBI.
 9. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. "Syndrome down: an insight of the disease". *J. Biomed. Sci*. 2015 Jun 11;22:41
 10. Renna MD, Pisani P, Conversano F, Perrone E, Casciaro E, Renzo GC, Paola MD, Perrone A, Casciaro S. Sonographic markers for early diagnosis of fetal malformations. *World J Radiol*. 2013 Oct 28;5(10):356-71.
 11. Nurhawidah, S., Soewondo, W., & Sasmita, I. S. Prevalensi Sindroma Down di wilayah Priangan pada tahun 2015. *Jurnal Kedokteran Gigi UNPAD*, 2017;29(3):189-195
 12. Yusuf, S. Psikologi perkembangan anak dan remaja. Bandung : PT Remaja Rosdakarya.2018;2(3):11-17
 13. Claresta, D., & Fajar, A. Hubungan usia ibu saat hamil dengan kelainan Sindrom Down. 2017;2(5):120-130
 14. Hariyanto, D. Hubungan antara usia ibu saat hamil dengan terjadinya Sindrom Down. 2018;8(6);15-20
 15. Lolita W. Karakteristik Anak Down Sindrom di SD-LB Negeri 167713 Tebing Tinggi dan UPT SLB-E Negeri Pembina Medan. 2020:1(2);128-133
 16. Ilmi, H. W. Kemampuan perawatan diri pada anak dengan Down Syndrome di Yayasan Persatuan Orang Tua Anak dengan Down Syndrome Jakarta. 2018:1(4);335-340
 17. Rini, M., Kusmiran, E., & Bangun, A. V. Faktor-faktor yang berhubungan dengan kejadian Sindroma Down di SLB-Cipaganti Bandung. 2017:1(3);345-356
 18. Shin, M., & Besser, L. M. Prevalence of Down Syndrome among children and adolescents in 10 regions of The United States. *Pediatrics Journal*. 2018:12(4):565-570
 19. Situmorang, C. Perbandingan kejadian anak Down Syndrome dari ibu usia tua dengan ibu usia muda di Surakarta.2017;1(3):12-20
 20. Supraptiningsih, W. Pengaruh penyuluhan makanan sehat terhadap pengetahuan dan sikap ibu yang memiliki anak Down Syndrome di SDLBN 107708 Kecamatan Lubuk Pakam Kabupaten Deli Serdang tahun 2011. 2015:1(5)114-120
 21. Mutiah, R. Efektivitas solution focused family therapi untuk meningkatkan dukungan sosial keluarga pada ibu yang memiliki anak Down Syndrome. 2016;11(2):113-117

22. Faisal P. Faktor-Faktor yang Berhubungan dengan Status Gizi pada Anak Down Sinrom Usia 8-12 tahun di Bogor. 2018:2(3):1-7
23. Hastin. Status Gizi dan Status Sodium pada Balita dengan Suspect Down Sindrom. 2017:2(4);1-7
24. Mirawati., Trisnawati., & Arsayad, K.M. Distribusi jumlah anak dengan Down Syndrome pada dua kelompok usia ibu di Yayasan Pembinaan Anak Cacat (YPAC) Palembang Tahun 2012. Jurnal Syifa' MEDIKA, 3(2), 71-81

