

Ramadhan dan Sindroma Down

by Ziske Maritska

Submission date: 30-Mar-2022 05:47PM (UTC+0700)

Submission ID: 1796853481

File name: Ramadhan_dan_Sindroma_Down_Ziske_Maritska,_2022.docx (32.22K)

Word count: 1348

Character count: 8598

RAMADHAN DAN SINDROMA DOWN

Ziske Maritska

DEFINISI

Sindroma Down pertama kali dideskripsikan pada tahun 1866 oleh seorang dokter berkebangsaan Inggris yang bernama John Langdon, meski keterkaitannya dengan kromosom 21 baru dikemukakan hampir 100 tahun kemudian oleh dr. Jerome Leujene di Paris (Akhtar & Bokhari, 2021). Sindroma Down sendiri merupakan salah satu kelainan genetik –dalam hal ini adalah kelainan kromosom yang banyak dijumpai (Holmes, 2014). Pada keadaan normal, setiap manusia memiliki 46 kromosom atau 23 pasang kromosom. Para penyandang Sindroma Down memiliki kelebihan kromosom 21 pada tubuhnya, sehingga kondisi ini juga dikenal dengan istilah trisomy 21. Kelebihan kromosom 21 ini dapat terjadi baik total/keseluruhan maupun parsial/sebagian saja. Apapun bentuk kelebihanannya, ekstra kromosom 21 ini akan menyebabkan timbulnya berbagai problem kesehatan bagi penyandanginya, antara lain seperti rendahnya tingkat kecerdasan/disabilitas intelektual, gangguan tumbuh kembang, kelainan jantung bawaan, kelainan darah, hingga berbagai masalah kesehatan lainnya yang dapat timbul di usia dewasa (Baburamani *et al.*, 2019). Sejumlah masalah kesehatan ini dapat memengaruhi kualitas hidup penyandanginya jika tidak dideteksi dan ditangani secara dini. Maka dari itu, identifikasi dini Sindroma Down menjadi penting untuk meminimalisir permasalahan kesehatan yang mungkin timbul. Tak kalah penting juga adalah proses edukasi dan konseling ke keluarga penyandang terkait kondisi ini.

EPIDEMIOLOGI

Berdasarkan data dari *World Health Organization*, insidensi Sindroma Down di seluruh dunia diperkirakan mencapai 1 dalam 1000 hingga 1 dalam 1100 kelahiran hidup. Di Indonesia sendiri, jumlah penyandang Sindroma Down berdasarkan data Sistem Informasi Rumah Sakit (SIRS) pada tahun 2017 mencapai angka 4130 kasus (Kemenkes, 2019). Tidak ada predileksi ras maupun jenis kelamin pada sindroma ini. Hanya saja, diketahui prevalensi Sindroma Down meningkat seiring pertambahan usia ibu. Semakin tua usia ibu saat melahirkan, maka semakin besar kemungkinan ibu tersebut untuk memiliki anak dengan Sindroma Down (Morris JK, Mutton DE and Alberman E, 2002)

PENYEBAB

Sindroma Down disebabkan oleh adanya *error* atau kesalahan pada proses pembelahan sel, baik pada mitosis ataupun meiosis. Pada umumnya, kebanyakan Sindroma Down disebabkan oleh adanya **trisomi kromosom 21** pada penderitanya. Namun Sindroma Down sebenarnya juga dapat disebabkan oleh *mosaicism* dan **translokasi kromosom 21**.

Terlepas dari apapun penyebab Sindroma Down, penting untuk diingat bahwa setiap penderita Sindroma Down akan memiliki ekstra kromosom 21. Tambahan materi genetik inilah yang menyebabkan timbulnya semua karakteristik klinik yang dijumpai pada pasien-pasien Sindroma Down.

Lebih lanjut lagi, ekstra kromosom 21 ini dapat dijumpai baik di seluruh sel tubuh, atau hanya pada sebagian sel tubuh saja (**mosaicism**). Kejadian *mosaicism* pada kasus-kasus Sindroma Down jarang terjadi, hanya dijumpai pada sekitar 1 hingga 2 % dari total kasus. Beberapa penelitian mengindikasikan bahwa penderita Sindroma Down tipe *mosaicism* akan memiliki gejala klinis yang lebih ringan dibandingkan penderita Sindroma Down tipe klasik ataupun translokasi.

Pada penderita **translokasi**, jumlah kromosom akan tetap berjumlah 46 buah, karena hanya terdapat ekstra sebagian kromosom 21 dan bukannya ekstra satu kromosom 21 secara utuh. Meskipun begitu, ekstra sebagian kromosom 21 ini akan tetap memberikan gambaran klinis khas Sindroma Down pada penderitanya.

KARAKTERISTIK FISIK SINDROMA DOWN

Dugaan diagnosis Sindroma Down dapat ditegakkan sedini mungkin segera setelah lahir hanya berdasarkan tampilan fisik si bayi. Ada banyak karakteristik fisik khas yang dapat dijumpai pada bayi atau anak-anak penderita Sindroma Down sehingga dapat membantu dalam menegakkan dugaan diagnosis Sindroma Down. Meskipun begitu, beberapa ciri fisik pada Sindroma Down juga dapat ditemui pada populasi normal pada umumnya. Maka dari itu dibutuhkan pemeriksaan analisis kromosom dalam upaya penegakkan diagnosis pasti Sindroma Down.

Perlu diketahui bahwa temuan klinis penderita Sindroma Down yang satu tidak akan selalu sama dengan penderita lainnya. Beberapa karakteristik fisik khas penderita Sindroma Down adalah sebagai berikut:

- a) Penurunan tonus otot dimana otot akan terasa lembek,
- b) Profil wajah yang cenderung datar; pangkal hidung datar dan bentuk hidung yang relatif kecil,
- c) Ujung mata yang cenderung naik,
- d) Bentuk telinga abnormal,
- e) Lipatan atau garis tengah yang dinamakan garis Simian pada telapak tangan,
- f) Persendian yang sangat fleksible sehingga dapat digerakkan dengan amat bebas,
- g) **Curvatura** pada jari ke-lima,
- h) **Lipatan epikantus: lipatan** kecil **kulit** pada **sudut mata bagian dalam**,
- i) Jarak **yang** lebar antara jari jempol dan jari telunjuk jari kaki
- j) Lidah yang relatif besar, sehingga seringkali mulut penyandang Sindroma Down selalu dalam keadaan terbuka dengan lidah sedikit menjulur keluar.

Selain karakteristik fisik yang tampak secara kasat mata seperti yang telah disebutkan diatas, para penyandang Sindroma Down juga mengalami kelainan baik struktural maupun fungsional didalam tubuh mereka. Permasalahan kesehatan yang biasa dijumpai bervariasi mulai dari gangguan pendengaran (60-80% kasus), kelainan jantung kongenital (40-45%), gangguan usus, gangguan pada sistem penglihatan, dll.

HARAPAN HIDUP

Harapan hidup dari penyandang Sindroma Down amat bervariasi tergantung pada kemungkinan komplikasi yang timbul pada penderitanya seperti kelainan jantung kongenital, kerentanan terhadap infeksi, hingga kejadian leukemia. Pada awal tahun 1900an, pasien-pasien Sindroma Down hanya mampu bertahan hidup hingga usia dibawah 10 tahun. Namun dewasa ini sebanyak 80% penderita Sindroma Down dapat bertahan hidup hingga dekade kelima kehidupannya atau lebih. Para pasien Sindroma Down dapat menjalani hidupnya secara optimal dengan dukungan keluarga, komunitas serta monitoring kesehatan mereka, baik dari segi fisik maupun mental. Selain itu perlu juga dilakukan fisioterapi, konseling serta sistem pendidikan yang khusus/inklusif.

RAMADHAN DAN SINDROMA DOWN ²

Bulan suci Ramadhan merupakan bulan yang paling dinantikan oleh umat muslim di seluruh dunia, dimana umat muslim akan menunaikan serangkaian ibadah, termasuk di dalamnya ibadah puasa Ramadhan selama sebulan penuh. Bagi para anak dengan kebutuhan khusus seperti para penyandang Sindroma Down, memaknai bulan suci Ramadhan dan menjalankan serangkaian ibadah yang dikerjakan di bulan suci tersebut dapat menjadi tantangan tersendiri. Utamanya adalah pemahaman akan makna bulan suci tersebut.

Seperti yang disebutkan di atas, semua penyandang Sindroma Down akan memiliki gangguan kognitif, dengan tingkat kecerdasan yang bervariasi, sehingga mereka akan mengalami kesulitan dalam mempelajari dan memahami sesuatu. Namun meski tingkat kecerdasan mereka berada di bawah rata-rata, para penyandang Sindroma Down tetap mampu bina dan mampu latih hingga ke tahap-tahap tertentu. Pemahaman sederhana atau kemampuan mengingat para penyandang Sindroma Down dapat dilatih jika mereka diberikan stimulant secara terus menerus. Dalam kaitannya dengan mengenalkan bulan suci Ramadhan sehingga mereka mampu mengetahui perbedaan antara Ramadhan dan bulan-bulan lainnya bagi umat Muslim, para orang tua/wali dan keluarga penyandang Sindroma Down dapat melakukannya dengan mengenalkan dan menjelaskan mengenai apa itu Ramadhan, dan apa saja keistimewaannya secara konsisten. Jika telah terbentuk pengetahuan akan Ramadhan, maka tahap selanjutnya adalah mengenalkan apa saja ibadah yang dikerjakan selama Ramadhan, termasuk berpuasa. Diharapkan jika mereka mengetahui apa

itu Ramadhan, dan ibadah atau aktivitas khusus apa yang hanya dilakukan di bulan suci tersebut, mereka dapat menjalani puasa tanpa kendala berarti.

Terkait dengan puasa selama sebulan penuh di bulan Ramadhan, tidak ada halangan secara absolut bagi penyandang Sindroma Down untuk berpuasa. Kelainan fisik yang mereka miliki tidak menjadi hambatan untuk mereka berpuasa, kecuali jika mereka sedang mengalami sakit.

Satu hal yang menjadi sorotan adalah gangguan makan (*feeding difficulty*) dan gangguan menelan (*disfagia*) yang cukup lazim dijumpai pada penyandang Sindroma Down yang diduga diakibatkan oleh penurunan tonus otot, dan kurangnya kemampuan sensorimotorik oral pada Sindroma Down (O'Neil & Richter, 2013). Akibat dari berbagai kelainan ini, para penyandang Sindroma Down bisa mengalami tersedak, batuk, kesulitan mengunyah, hingga aspirasi (masuknya makanan ke jalan nafas) yang berpotensi menimbulkan kematian. Terkait dengan gangguan makan dan gangguan menelan yang mungkin dialami oleh penyandang Sindroma Down, para orang tua tentu terlebih dahulu harus mengenali dan mengidentifikasi apakah anak mereka mengalami kedua jenis gangguan tersebut. Kedua jenis gangguan ini sendiri dapat diatasi melalui berbagai tatalaksana dan intervensi. Beberapa contoh intervensi yang dapat dilakukan antara lain adalah pengenalan dan pemberian bertahap bahan makanan dengan tekstur yang bervariasi.

DAFTAR PUSTAKA

1. Akhtar F, Bokhari SRA. Down Syndrome. [Updated 2021 Dec 12]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK526016/>
2. Baburamani, A. A., Patkee, P. A., Arichi, T., & Rutherford, M. A. (2019). New approaches to studying early brain development in Down syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61(8), 867-879.
3. RI, K. (2019). Infodatin pusat data dan informasi kementerian kesehatan RI. Kemkes: *ISSN, 2442, 7659*.
4. Morris JK, Mutton DE, Alberman E. Revised estimates of the maternal age specific live birth prevalence of Down's syndrome. *J Med Screen*. 2002;9(1):2-6. doi: 10.1136/jms.9.1.2. PMID: 11943789.
5. O'Neill AC, Richter GT. Pharyngeal dysphagia in children with Down syndrome. *Original Research-Pediatric Otolaryngology*. 2013; 149(1):146-50.

Ramadhan dan Sindroma Down

ORIGINALITY REPORT

5%

SIMILARITY INDEX

5%

INTERNET SOURCES

0%

PUBLICATIONS

0%

STUDENT PAPERS

PRIMARY SOURCES

1	hayatihayhay.blogspot.com Internet Source	1%
2	www.radarbandung.co.id Internet Source	1%
3	id.123dok.com Internet Source	1%
4	berita-aktuell.blogspot.com Internet Source	1%
5	fr.scribd.com Internet Source	1%
6	text-id.123dok.com Internet Source	1%

Exclude quotes On

Exclude bibliography On

Exclude matches < 1%