

BAB II

TINJAUAN PUSTAKA

2.1 Sindrom *Down*

2.1.1 Pengertian Sindrom *Down*

Sindrom *down* pertama kali di publikasikan oleh Dr. John Langdom *Down* pada tahun 1886. Menurut Durand dan Barlow (2014) Sindrom *down* adalah suatu keadaan keterbelakangan mental dan perkembangan fisik anak yang disebabkan karena adanya abnormalitas perkembangan kromosom. Kromosom ini terbentuk akibat kegagalan sepasang kromosom yang saling memisahkan diri disaat terjadinya pembelahan. Sindrom *down* adalah suatu keterbelakangan mental dan perkembangan fisik anak akibat adanya abnormalitas kromosom, terutama kromosom 21 (*trisomy 21*) yang sering terjadi pada anak dengan sindrom *down*. (Soetjiningsih, 2014).

Menurut Soetjiningsih (2014) Sindrom *down* merupakan suatu cacat yang terjadi pada anak dan paling sering terjadi di seluruh dunia, hal ini disebabkan karena kelainan kromosom. Diperkirakan insidennya kejadian anak sindrom *down* 1,0 - 1,2% per 1000 kelahiran hidup. Menurut Gunarhadi (2015) Sindrom *down* adalah suatu kelompok gejala yang mengakibatkan abnormalitas kromosom, biasanya kromosom 21 (*trysomy 21*), tidak dapat memisahkan diri selama proses meiosis sehingga terjadi kelainan kromosom menjadi 47 pasang kromosom. Sindrom *down* adalah suatu kondisi dimana anak lahir dengan keterbelakangan mental dan gangguan perkembangan fisik karena adanya abnormalitas perkembangan kromosom menurut Cuncha dalam Mark Batshaw (2019). Menurut Riskesdas

(2018) Sindrom *down* adalah kelainan genetik yang dibawa bayi sejak lahir, hal ini terjadi karena saat masa embrio (cikal bakal bayi) terjadi kesalahan dalam pembelahan sel yang disebut dengan “*Non disjunction*” embrio yang seharusnya menghasilkan dua pasang salinan kromosom 21 (*trysomy 21*) namun kelainan sindrom *down* menghasilkan salinan kromosom menjadi 3 pasang pada kromosom 21, akibat nya bayi memiliki 47 kromosom bukan 46 pasang kromosom yang seharusnya.

2.1.2 Gejala klinis Sindrom *down* (Rosdahl dan Kowalski, 2017 Soetjiningsih, 2014, Riskesdas 2018)

Saat lahir bayi sindrom *down* memiliki berat badan bayi yang kurang dari normal, masalah penglihatan (strabismus, katarak, nistagmus), masalah telinga, hidung, tengorokan (THT) kemungkinan otitis media, masalah kardiovaskuler.

Secara fisik anak sindrom *down* memiliki ciri sebagai berikut: lemah otot (*Muscle Hypotenia*), profil muka yang datar (*Flat Facial Profile*), bentuk mata yang keatas (*Oblique palpebral fissures*), bentuk kuping yang abnormal (*Dysplastic Ear*), satu garis horizontal pada telapak tangan (*Simian Crease*), kelenturan yang berlebihan pada persendian (*Hyperflexibility*), Jari kelingking hanya ada satu sendi (*Dysplastic middle phalanx of the fifth finger*), Lipatan pada dalam ujung mata (*Epicanthal folds*), jarak yang berlebihan antara jempol kaki dan telunjuk kaki (*Excessive space between large and second toe*), lidah besar yang tidak sebanding dengan mulutnya yang mungil serta terbuka dan terjulur (*Enlargement of tongue*).

Anak sindrom *down* umumnya lebih pendek dari anak yang umurnya sebaya, memiliki kepandaian lebih rendah dari normal dan mengalami retardasi mental. Kebanyakan penderita Sindrom *down* akan mengalami alzheimer (penyakit kemunduran susunan saraf pusat).

2.1.3 Klasifikasi Sindrom *Down*

Menurut Durand dan Barlow (2014) berdasarkan tipe gangguan kromosom yang ditentukan, Sindrom *down* terbagi menjadi :

a. *Non disjunction*

Penderita sindrom *down* paling banyak mengidap pada tipe ini. Penyebabnya adalah kelebihan pada kromosom pada sel telur (oosit) yang seharusnya berjumlah 23 pasang menjadi 24 pasang, kromosom 21 yang memiliki 3 pasang kromosom. Hal ini mengakibatkan distribusi kromosom pada waktu pembelahan sel yang tidak merata. Beberapa hal penyebabnya diantaranya genetik, umur ibu, radiasi, infeksi dan kelainan kehamilan, autoimun serta umur ayah.

b. Mozaikisme

Menurut Wong (2009) dan Riskesdas (2018) berpendapat bahwa Sindrom *down* jenis ini menyumbang 1% dari seluruh kejadian sindrom *down* yang ada. Sindrom *down* dikombinasikan dalam beberapa sel yang mengandung 46 pasang kromosom biasa dan beberapa kromosom yang mengandung 47 pasang kromosom. Tipe mozaikisme ini memiliki sedikit karakteristik sindrom *down* dari pada jenis atau tipe sindrom *down* lainnya. Menurut Durand dan Barlow (2014) mengemukakan sama seperti *non disjunction*, yang menjadi penyebab utama karena distribusi kromosom yang tidak merata saat pembelahan sel

terjadi. Perbedaannya ada pada Mozaikisme, yaitu distribusi kromosom tadi terjadi setelah pembuahan normal dan bukan faktor herediter sehingga tidak semua faktor kelahiran anak sindrom *down* akan terlihat, tergantung pada jumlah sel normal dalam tubuh .

c. Translokasi

Translokasi menyumbang 4% terjadinya sindrom *down*, dimana jumlah kromosom yang 46 pasang menjadikan salinan kromosom 21 penuh atau parsial tambahan melekat kromosom lainnya. Translokasi ini juga diturunkan secara herediter dengan tipe robertsonian, yaitu pelekatan lengan panjang pasang kromosom 14, 21, atau 22. Translokasi pada kromosom 21 menjadikan kromosom lainnya atau translokasi dalam bentuk bergandengan dan sangat panjang.

2.1.4 Penyebab Sindrom *Down*

Sampai saat ini belum tahu secara pasti apa penyebab kelahiran anak dengan sindrom *down* namun beberapa hal ini bisa menjadi penyebab kelahiran sindrom *down*. Sindrom *down* terjadi karena adanya gangguan pada kromosom 21 (*trisomy*).

Normalnya manusia memiliki 46 buah kromosom namun pada kasus sindrom *down* anak lahir dengan 47 buah kromosom, kromosom 21 yang harusnya membelah menjadi dua bagian pada normalnya, membelah menjadi tiga bagian kromosom (*trisomy*) dan mengakibatkan terjadi gangguan sistem metabolisme di dalam sel,

jadi dengan kata lain sindrom *down* adalah gangguan genetik (Dunard dan Barlow 2014).

Hubungan seks (*coitus*) yang dilakukan saat salah satu pasangan atau keduanya dalam keadaan stress, bisa menjadi penyebab kelahiran anak sindrom *down*. Pada saat stres proses pembuahan tidak berjalan semestinya, pada saat proses pembelahan kromosom terjadi tidak sempurna. Selain stres melahirkan anak di usia tua bisa menjadi faktor kelahiran sindrom *down*, terjadi saat sperma dan ovum bertemu, menyebabkan hasil pembuahan terkena sindrom *down*, walaupun usia ibu belum diketahui secara spesifik tapi kehamilan oleh ibu yang berusia 35 tahun memiliki resiko tinggi melahirkan sindrom *down*.

Diperkirakan ada perubahan hormonal menjadi penyebab “*Nondisjunction*” pada kromosom yang terjadi translokasi kromosom 21 dan 15. Hal ini mempengaruhi proses menua pada ibu. Sedangkan usia ayah dalam sitogenetik penelitian mendapatkan bahwa 20-30% kasus penambahan kromosom 21 bersumber dari ayah, tetapi tidak setinggi dari faktor usia ibu.

Infeksi juga dikaitkan dengan sindrom *down*, namun hingga saat ini belum ada teori dan penelitian yang bisa membuktikan suatu virus bisa menyebabkan sindrom *down*. 44% sindrom *down* hidup sampai 60 tahun dan hanya 14% hidup sampai 68 tahun, angka kejadian penyakit jantung bawaan bisa mengakibatkan 80% kematian. Meningkatnya resiko terkena leukimia pada sindrom *down* memiliki peluang 15% dari populasi yang ada. Penyakit alzheimer terjadi di usia tua pada penderita sindrom *down*.

2.2 Faktor – Faktor Yang Berhubungan Dengan Kejadian Anak Dengan Sindrom Down

2.2.1 Genetik

Menurut Farrugia dalam mayo clinic.org USA (2019), sekitar 4% kasus sindrom *down* adalah hasil genetik bawaan salah satu orangtua. Baik dari ibu maupun dari ayah bisa menjadi pembawa sindrom *down* didalam gennya. Pembawa genetik itu biasanya disebut *carrier*. Seorang pembawa (*carrier*) tidak memiliki tanda dan gejala sindrom *down*, tetapi dapat menurunkan kepada janin yang dikandung oleh ibu, yang dapat menyebabkan bertambahnya kromosom 21. Jika seorang ayah adalah pembawa (*carrier*) maka memiliki peluang sebanyak 3% sedangkan apabila ibu yang menjadi pembawa (*carrier*) memiliki peluang sebanyak 10-15%.

Pada translokasi yang bersifat familial sebanyak 25%, bukti lain yang mendukung hasil epidemiologi mengungkapkan bahwa adanya peningkatan berulang apabila dalam keluarga terdapat anak yang dilahirkan dengan sindrom *down*. Hal ini terjadi karena ada translokasi pada kedua orangtua, harus dilakukan studi lebih lanjut untuk mengetahui apakah ada *carrier* atau tidak pada orangtua anak dan keluarga lain juga perlu di periksa untuk mengidentifikasi risiko sindrom *down*. Tipe *non disjunction* diperkirakan memiliki hubungan dengan genetik kelahiran anak sindrom *down*.

Menurut Mirawati, dkk (2012) dalam penelitiannya mengatakan bahwa dari 6 orang anak mengidap sindrom *down* di YPAC Palembang 2 orang anak memiliki keturunan dari garis keturunan keluarga ayah, sedangkan 4 orang anak dari garis

keturunan keluarga ibu, hasil dari keluarga ibu ada satu ibu yang mengatakan ada faktor lain yaitu terkena virus rubella saat kehamilan, sehingga faktor ini dapat memperparah kejadian sindrom *down*. Riwayat garis keturunan menjadi faktor predisposisi yang dapat mengakibatkan terjadinya kelahiran anak dengan sindrom. Sindrom *down* tipe translokasi menjadi salah satu pembawa translokasi yang seimbang. Translokasi kromosom 21 menjadi kemungkinan terjadi pada orang tua penderita sindrom *down*, adapun tipe translokasi yang lain diantaranya pada kromosom 22, 13, 14, 15. Apabila pembawa translokasi ini seimbang antara kromosom 21 dan 21 maka memiliki resiko peluang 100% mempunyai anak dengan sindrom *down*.

2.2.2 Usia ibu

NDSS (2018) mengungkapkan bahwa probabilitas kelahiran anak dengan sindrom *down* semakin tinggi seiring bertambahnya usia ibu, hal ini berkaitan dengan kejadian *non disjunction* yang ada pada oosit ibu dalam usia tua. *Non disjunction* ini menyebabkan embrio memiliki tiga salinan kromosom 21, yang normalnya memiliki dua salinan kromosom, sewaktu atau sebelum proses konsepsi sepasang kromosom 21 ini gagal membelah pada sperma atau ovum. Kromosom ekstra ini direplika di dalam setiap sel tubuh saat embrio berkembang.

Saat umur ibu diatas 35 tahun terjadi perubahan hormon yang bisa menyebabkan “*Non Disjunction*” pada kromosom. Perubahan hormon endokrin yang menyebabkan meningkatnya sekresi endogen, dan menurunnya kadar hidroepiandrosteron, menurunnya konsentrasi estradiol sistemik, dan terjadi perubahan

pada konsentrasi reseptor hormon DNA membuat peningkatan kadar LH dan FSH secara tiba-tiba sebelum dan selama menopause (Soethiningsih, 2014).

Insiden terjadinya sindrom *down* dapat meningkat pada anak yang dilahirkan oleh ibu yang berusia lebih dari 35 tahun, hal ini juga dapat dihubungkan dengan berusia dibawah 35 tahun yang merokok, juga dengan ibu yang merokok serta menggunakan kontrasepsi oral (Rosdahl dan Kowalski,2014).

Menurut Durand dan Barlow (2014) Insiden terjadinya sindrom *down* dikarenakan usia ibu pada saat mengandung mereka. Semakin bertambahnya usia ibu saat mengandung maka peluang memiliki anak semakin tinggi. Wanita yang berumur 20 tahun memiliki peluang 1 dari 2000 kelahiran anak sindrom *down*, pada usia 35 tahun risiko ini meningkat menjadi 1 per 500, dan pada usia 45 tahun risikonya dapat mencapai 1 dari 18 kelahiran hidup. Terlepas dari angka-angka ini, semakin banyak anak yang menderita sindrom *down* dilahirkan dari ibu yang lebih muda, dikarenakan bertambahnya usia , jumlah anak mereka juga lebih sedikit.

Kelainan kehamilan juga dapat terjadi, kausal sindrom *down* “*Non Disjunction*” dapat meningkat seiring bertambahnya umur ibu walaupun statistik angka kelahiran sindrom *down* meningkat sesuai perubahan usia ibu dengan data sebagai berikut saat usai ibu 20 tahun memiliki peluang 1 dari 2300 kelahiran hidup, yang menderita cacat ini. Wanita usia 30 sampai 34 tahun memiliki peluang insiden sindrom *down* 1 dari 750 kelahiran hidup, wanita yang berusia 35 sampai 39 tahun memiliki peluang yang lebih besar memiliki anak sindrom *down* sebesar 1 dari 280

kelahiran hidup, apabila wanita hamil di atas usia 40 tahun, insiden meningkat secara drastis mencapai 1 dari 10 kelahiran (Rayman, dkk 2017).

2.2.3 Pernah melahirkan anak dengan sindrom *down* sebelumnya

Menurut Riskesdas (2018) Seorang ibu yang pernah melahirkan bayi sindrom *down* memiliki peluang 1 dari 100 kelahiran, dimana ibu ini bisa memiliki anak sindrom *down* kembali saat kehamilan. Hal ini dikarenakan *non disjunction* yang terjadi pada kehamilan sebelumnya dapat terjadi kembali pada kehamilan selanjutnya. Kebanyakan translokasi 21 kira kira 3-4% individu dengan sindrom *down* memiliki sel yang mengandung 46 kromosom, namun ada materi kromosom 21 tambahan yang dilampirkan (ditranslokasi) ke kromosom lain, ini disebut translokasi *trisomy* 21. Untuk orang tua dari anak dengan sindrom *down* karena translokasi, mungkin ada peningkatan dan kemungkinan sindrom *down* pada kehamilan di masa depan. Ini karena salah satu orang tua mungkin merupakan pembawa yang seimbang dari kromosom yang ditranslokasi. Namun, penting untuk menyadari bahwa tidak semua orang tua dari individu dengan trisomi 21 translokasi adalah pembawa yang seimbang. Terlepas dari jenis sindrom *down* yang dimiliki seseorang, semua orang dengan sindrom *down* yang memiliki porsi ekstra kritis dari kromosom 21 yang terdapat di semua atau sebagian sel mereka. Materi genetik tambahan ini mengganggu jalannya perkembangan normal, menyebabkan karakteristik sindrom *down*.

Hasil penelitian Rini, dkk (2013) mengatakan tidak terdapat hubungan antara faktor keturunan dengan sindrom *down*. Hal ini berbeda dengan pendapat Pueschel (2011) yaitu diperkirakan terdapat predisposisi genetik terhadap *non disjunctional*. Hasil

penelitian epidemiologi menyatakan adanya peningkatan risiko berulang bila dalam keluarga terdapat anak dengan sindrom *down* di keluarga. Diperkirakan risiko untuk memiliki anak dengan sindrom *down* lagi sebesar 1 dari 100 kelahiran pada tipe trisomi 21 dan mosaikisme, dan bila anak yang terkena mempunyai tipe translokasi atau salah satu orang tua merupakan kairer translokasi, resiko untuk mendapatkan anak dengan sindrom *down* lagi meningkat secara bermakna.

2.2.4 Usia Ayah

Penelitian sitogenetik bahwa ayah menyumbang 20-30% kelahiran anak dengan sindrom *down* walaupun faktor ibu lebih tinggi namun apabila seorang ayah adalah pembawa memiliki peluang memiliki anak sindrom *down* sebanyak 3 % namun hal ini belum dapat disetujui oleh sebagian penelitian. Menurut penelitian Ghosh dan kumar (2013) hasil penelitain menyatakan. Kesalahan ayah hampir 5 sampai 10% dari total kejadian kasus sindrom *down* yang lahir hidup, tergantung pada populasi yang diteliti. Tidak seperti kasus ibu, penelitian tentang etiologi *Nondisjunction* ayah dibatasi oleh ukuran sampel yang tidak mencukupi. Pada laporan signifikan pertama yang menemukan pengurangan rekombinasi pada kasus meiosis 1 yang tidak disatukan, tetapi tidak pada kesalahan saat meiosis 2. Selain itu penulis menyimpulkan bahwa perubahan posisi chiasma mungkin tidak terkait dengan *nondisjunction* dalam spermatogenesis, karena penulis mencatat pola distribusi chiasma yang sangat sesuai antara kasus dan kontrol sindrom *down*.

Dalam studi ekstensi mereka dengan sampel yang lebih banyak berasal dari ayah, Oliver, *et al* (2009) menetapkan bahwa mayoritas kesalahan kromosom 21 *nondisjunction* dalam spermatogenesis terjadi pada meiosis 2. Sekitar 32% pada

meiosis 1 dan 68% pada meiosis 2, dan penulis tidak menemukan pengurangan signifikan dalam rekombinasi. Baik dalam meiosis 1 atau kesalahan meiosis 2. Selain itu sampel mereka tidak menunjukkan efek usia lanjut untuk kedua kelompok hasil meiosis.

Para penulis berpendapat bahwa skala waktu spermatogenesis jauh lebih pendek mulai saat pubertas berjalan terus tanpa berhenti meiosis dan ini menjelaskan mengapa bertambahnya usia ayah tidak memperburuk dan mengasosiasikan kromosom 21 *nondisjunction* dalam spermatogenesis. Studi ini signifikan dalam realisasi bahwa etiologi kromosom 21 *nondisjunction* berbeda dalam dua jenis kelamin dan kasus kesalahan paternal tetap menjadi teka-teki. Secara umum frekuensi rekombinasi untuk kromosom segregasi yang normal lebih sedikit pada pria dari pada wanita. Tetapi pengurangan lebih lanjut dalam frekuensi rekombinasi mungkin tidak menyebabkan *nondisjunction* pada pria. Selain itu, studi epidemiologi tentang faktor risiko untuk *nondisjunction* pada ayah dengan kromosom 21 belum dilakukan.

2.2.5 Jumlah saudara kandung dan jarak lahirnya

Faktor jumlah saudara kandung dan jarak lahirnya anak bisa menjadi penyebab kelahiran anak sindrom *down*. Saat usia ibu terlalu muda atau terlalu tua bisa menjadi pemicu kelahiran anak sindrom *down*. Risiko bayi lahir dengan sindrom *down* juga tergantung dari berapa banyak jumlah saudara kandung yang ada dalam satu garis keturunan, seberapa besar jarak antara usia anak paling bungsu dengan anak sindrom *down* yang di lahirkan, semakin tua atau semakin muda ibu saat

kehamilan pertama kali risiko dan jarak kehamilan semakin jauh dapat meningkatkan kelahiran anak sindrom *down* (Depkes,2019).

Menurut penelitian Rini, dkk (2010) berpendapat dari hasil penelitian terdapat hubungan urutan anak dengan kelahiran sindrom *down* dan dari data yang didapat saat penelitian ada 41 penderita sindrom *down*, dalam urutan anak yang lebih dari 5 di dapat dalam 1 kasus.

2.2.6 Autoimun

Autoimun yang di derita ibu bisa mempengaruhi kehamilan dan melahirkan anak dengan sindrom *down*, gangguan autoimun seperti pada sistem tiroid dan kelenjar endokrin, mempunyai fungsi sebagai hormon pertumbuhan dan perkembangan yang dapat membuat perkembangan dan pertumbuhan anak sindrom *down* terganggu. Salah satunya penyakit tiroid yang banyak diderita oleh anak – anak sindrom *down*. Penelitian Santoso,dkk (2015) mengatahui ada hubungan antara hormon tiroid dan perkembangan serta pertumbuhan anak sindrom *down* secara umum, sedangkan secara khusus kadar hormon tiroid memiliki hubungan dengan gerak motorik kasar anak sindrom dan tidak ada hubungan dengan gerak motorik halus dan personal soal pada anak sindrom *down*. Autoimun pada penderita sindrom *down* biasanya ada pada sistem tiroid atau suatu penyakit yang berhubungan dengan tiroid dan kelenjar endokrin.

2.2.7 Lingkungan (Merokok, radiasi, dan infeksi)

Salah satu faktor risiko yang dapat membuat seorang ibu melahirkan anak dengan sindrom yaitu lingkungan. Lingkungan yang terpapar radiasi, bahan kimia dan zat

asing serta infeksi yang ibu terima dari lingkungan sehari –hari selama masa kehamilan dapat berpengaruh terhadap janinnya.

Rokok adalah zat racun yang dapat mempengaruhi kehamilan. Seorang ibu yang hamil dan sering merokok dapat mempengaruhi pembentukan kromosom bayi semenjak dalam kandungan ibu. Kromosom yang terbentuk menjadi lebih pendek dari pada normalnya, yang dapat menyebabkan seorang ibu melahirkan anak sindrom down, dan merokok juga dapat menyebabkan bayi lahir dengan kelainan otak dan jantung.

Hasil penelitian Ghost dan Kumar (2013) Mengungkapkan bahwa hubungan negatif antara ibu yang merokok disekitar waktu konsepsi dan risiko untuk kelahiran sindrom *down*. Salah satu penjelasan untuk hubungan negatif adalah bahwa konsepsi trisomik secara selektif hilang sebelum kelahiran di kalangan wanita yang merokok. Seorang ibu yang merokok secara bermakna dikaitkan dengan kesalahan meiosis 2 dan mungkin karena kompromi dalam pasokan darah dan oksigen disekitar folikel yang sedang berkembang. Selain merokok, faktor risiko ibu lain yang paling banyak melakukan studi epidemiologi adalah kontrasepsi oral. Penggunaan kontrasepsi oral oleh wanita pada saat pembuahan adalah subyek spekulasi sebagai risiko untuk kelahiran sindrom *down*.

Wanita yang memiliki kebiasaan merokok secara simultan dan menggunakan kontrasepsi oral memiliki tujuh kali lipat peningkatan risiko mengalami kehamilan sindrom *down* dan mereka berpendapat bahwa ini disebabkan oleh kondisi anoksik dalam lingkungan mikro ovarium terkait dengan racun, yang menginduksi penurunan aliran darah di sekitar ovarium. Kehamilan yang terkena radiasi pula

menjadi salah satu faktor lingkungan yang paling berperan dalam kelahiran anak sindrom *down*. Literatur menyebutkan bahwa radiasi dapat meningkatkan predisposisi *non disjunction* pada anak sindrom *down*. Dari data didapat 30% ibu pernah kena radiasi di daerah perut sebelum terjadi konsepsi dan melahirkan anak sindrom *down*.

Menurut penelitian Rini, dkk (2010) Hasil penelitian menyatakan tidak ada hubungan anatar radiasi dengan kelahiran sindrom *down*, hasil ini di peroleh dari 41 penderita sindrom *down* dan hanya 5 ibu yang mengalami radiasi di daerah perut selama kehamilan. Sedangkan penelitian lain menyatakan tidak ada hubunga antara radiasi dan sindrom *down* (penyimpangan kromosom).

Faktor lingkungan lain yaitu infeksi. Infeksi diduga menjadi salah satu penyebab kelahiran anak sindrom *down*, Salah satunya infeksi virus seperti rubella dan Influenza yang dapat menyebabkan terjadinya *nondisjunction* pada kromosom 21.

Penelitian Mirawati, dkk (2012) Hasil penelitian korelasi usia ibu dan faktor infeksi saat ibu hamil diusia kurang dari 35 tahun yang memiliki anak sindrom *down*, diketahui 2 orang ibu mengidap virus influenza saat kehamilan dan 1 orang ibu mengidap virus rubela, penelitian ini hanya dilakukan secara wawancara tanpa uji laboratorium, ibu mengetahui bagaimana riwayat kehamilannya pada anak penderita sindrom *down*.

Menurut Langman dalam Situmorang, (2010) Salah satu agen infeksi yang dapat menyebabkan kelahiran anak sindrom *down* yaitu rubela. Rubela yang bersifat teratogen, lingkungan yang dapat mempengaruhi embriogenesis dan mutasi gen

yang dapat menyebabkan perubahan jumlah maupun struktur kromosom yang dapat mengakibatkan kecacatan seperti sindrom *down*.

2.3 Deteksi Dini Kelahiran Sindrom *Down* (Wong, 2009, Potads, 2019)

2.3.1 Pranatal

Konseling orang tua dapat dilakukan oleh beberapa ahli seperti ahli genetik klinis, ahli kandungan dan dokter spesialis anak (tumbuh kembang). Orang tua juga bisa ikut dalam organisasi sindrom *down* di wilayahnya dan mencari informasi dari program sindrom *down* atau situs internet. Biasanya dokter membantu orangtua dalam mengambil keputusan apabila anak yang di kandung menderita sindrom *down*, adapun hal – hal yang harus didiskusikan orang tua dan dokter adalah sebagai berikut :

- a. Pranatal memeriksakan ke laboratorium dan pencitraan pada bayi yang kemungkinan dapat terdiagnosa sindrom *down*.
- b. Kemungkinan anak lahir dengan sindrom *down* dapat terulang dan juga kelainan pada bayi yang di kandung ibu.
- c. Lebar variabilitas pada bayi dan anak sindrom *down* bisa menjadi prognosis dan manifestasi klinik.
- d. Pemeriksaan lain diperlukan diantaranya ekokardiografi bayi dan ultrasonografi untuk melihat ada tidak nya malforasi saluran cerna, hal ini dilakukan untuk memperjelas perkiraan prognosis

- e. Terapi dan intervensi yang ada diantaranya : edukasi intervensi dini anak sindrom *down*, dukungan orang tua, adanya potensi komplikasi yang mungkin terjadi pada ibu dan janin, efek samping pengobatan anak sindrom *down*, biaya perawatan anak dan ibu, dan masalah lain yang berhubungan dengan terapi dan terapi untuk anak sindrom *down* dimasa depan.
- f. Pendekatan tak langsung sehubungan dengan manajemen dan tata cara mengarahkan anak sindrom *down*.

Pada fase pranatal, orang tua perlu mendiskusikan mengenai kelanjutan kehamilan atau terminasi kehamilan, cara pendekatan anak sindrom *down* di rumah dengan orang tua dan penempatan perawatan tambahan dalam mengurus anak sindrom *down* serta adopsi. Apabila orang tua memutuskan untuk melanjutkan kehamilan maka orang tua harus merencanakan kelahiran, perawatan neonatus dan konsultasi dengan dokter kandungan, dokter spesialis anak dan keluarga (Soetjiningsih, 2014). Orang tua dapat berdiskusi dengan keluarga yang memiliki anak sindrom *down*. Selama pemantauan kehamilan, ibu memerlukan pemeriksaan tambahan yang bermanfaat bagi ibu dan janin, serta rencana tata laksana pascanatal (misalnya mendeteksi kelainan lain pada janin seperti kelainan jantung, malporasi saluran cerna, dll). Bila ada kelainan segera konsultasi ahli genetik klinis untuk mendapatkan diskusi tentang jenis luasnya luaran klinis, variabilitas berulang kejadian sindrom *down*, pilihan memiliki anak lagi dikemudian hari serta evaluasi risiko yang harus di pantau untuk anggota keluarga yang lain (Soetjiningsih, 2014).

2.3.2 Tes screening dan tes diagnostik untuk mendeteksi kelahitan anak sindrom *down* (Potads, 2019).

a. Uji tembus pandang *nuchal*

Uji tembus pandang *nuchal* dilakukan saat usia kandungan mencapai 11 sampai 14 minggu: prosedur tes darah yang dikombinasikan *USG*, fungsi dari tes ini guna memeriksa ketebalan leher belakang janin (Alias *nuchal translucency*), yaitu untuk mengukur ruang di lipatan pada jaringan belakang leher bayi yang sedang berkembang dan tumbuh. Apabila ada tumpukan cairan di daerah itu, biasanya bayi mengalami kelainan kromosom

b. Tes penanda ganda

Tes penanda ganda ini dilakukan saat usia kehamilan mencapai 15 sampai 18 minggu, hal ini dilakukan untuk mengukur zat normal pada darah ibu saat kehamilan.

c. Ultrasound genetik

Ultrasound genetik dilakukan saat usai kehamilan mencapai 18 – 20 minggu. Prosedur ini dengan tes darah dan memeriksa kelainan fisik yang terjadi pada anak sindrom *down*.

d. Tes analisa DNA

Tes analisa DNA dilakukan untuk menganalisa DNA janin yang ada pada darah ibu. Para ahli berpendapat tes ini lebih akurat 99% dari tingkat akurasi hasil. Tes ini mengurutkan bagian – bagian kecil dari DNA janin yang beredar di dalam darah selama masa kehamilan.

e. *Chorionic Villus sampling (CVS)*

CVS adalah prosedur dengan mengambil bagian kecil plasenta sebagai sampel, prosesnya dilakukan baik melalui leher rahim atau melalui jarum yang masuk ke dalam perut. Tes ini biasanya dilakukan di trimester pertama kehamilan dan di usia kehamilan 10 sampai 12 minggu. Tes ini memiliki risiko keguguran pada ibu hamil.

f. Amniosentesis

Amniosintesis dilakukan saat usia kehamilan 15 sampai 20 minggu. Prosedur Amniosintesis ini melibatkan penghapusan sejumlah kecil cairan amnion melalui jarum yang dimasukkan ke dalam perut. Setelah itu sel – sel yang ada pada cairan amnion dianalisis untuk mendeteksi ada tidaknya kelainan kromosom pada janin. Jika dibandingkan dengan *procedure Chorionic villus sampling*, procedure amnionsintesis ini memiliki risiko yang lebih kecil seperti persalinan bayi premature dan terjadi keguguran saat prosedur atau sesudahnya. (Wong, 2009)

g. Kordosentesis

Kordosentesis baru bias dilakukan saat kehamilan di minggu ke 18. Prosedur kordosentesis menggunakan jarum untuk mengambil sampel kecil dari tali pusat janin, yang dilakukan oleh dokter. Prosedur kordosentesis ini cenderung memiliki risiko yang kecil di bandingkan dengan *procedure chorionic villus sampling*.

2.4 Penelitian Terkait

Penelitian yang dilakukan oleh Rahman (YPAC Surakarta, 2014), penelitian ini merupakan penelitian observasional atau survey yang dilakukan selama 3 hari berturut-turut. Peneliti menyebutkan ada beberapa faktor yang mempengaruhi kelahiran anak dengan sindrom *down*, diantaranya faktor genetik, faktor radiasi, faktor umur ibu, faktor umur ayah. Dari berbagai macam faktor yang ada, faktor yang paling mempengaruhi adalah faktor umur ibu saat hamil dan melahirkan (> 35 tahun), serta umur ayah terbukti dapat mewakili faktor – faktor secara signifikan, namun hasil uji deskriptif, faktor usia ibu lah yang menjadi faktor paling berperan terhadap kelahiran anak dengan sindrom *down*.

Penelitian yang dilakukan oleh Mirawati,dkk (YPAC Palembang, 2012) penelitian ini adalah penelitian deskriptif analitik dengan sampel seluruh anak penderita sindrom *down* di YPAC Palembang. Data penelitian didapat dari data primer yang terdiri dari kuesioner dan check list, sedangkan data sekunder, didapat dari data rekam medik dan data kesiswaan di YPAC Palembang. Peneliti menyebutkan bahwa ada beberapa faktor yang berkorelasi pada kedua kelompok usia ibu diantaranya faktor usia ibu saat hamil dengan usia ayah, korelasi usia ibu dengan faktor genetik, korelasi usia ibu dengan faktor infeksi saat kehamilan, korelasi jumlah anak dengan usia ibu, korelasi IQ anak dengan usia ibu. Hasil penelitian didapatkan dari 33 orang ibu yang memiliki anak sindrom *down* didapatkan 20 ibu (61%) yang hamil dengan usia < 35 tahun dan 13 orang (39%) yang hamil pada usia > 35 tahun.

Faktor risiko lain didapatkan hasil untuk faktor genetik 6 orang (18%) yang memiliki riwayat keluarga sindrom *down* yang merupakan kelompok ibu yang berusia < 35 tahun saat kehamilan berlangsung, faktor risiko usia ayah > 35 tahun saat ibu hamil 16 orang (48%) dan 17 orang (52%) yang berusia > 35 tahun, usia ayah > 35 tahun yang berkorelasi dengan kelompok usia ibu >35 tahun sebanyak 13 orang, faktor infeksi didapatkan 3 orang (9%) dan termasuk dalam kelompok usia ibu > 35 tahun yang mengalami infeksi saat kehamilan berlangsung, sedangkan untuk faktor radiasi didapatkan 33 orang tidak didapati adanya pengaruh radiasi saat kehamilan berlangsung.

