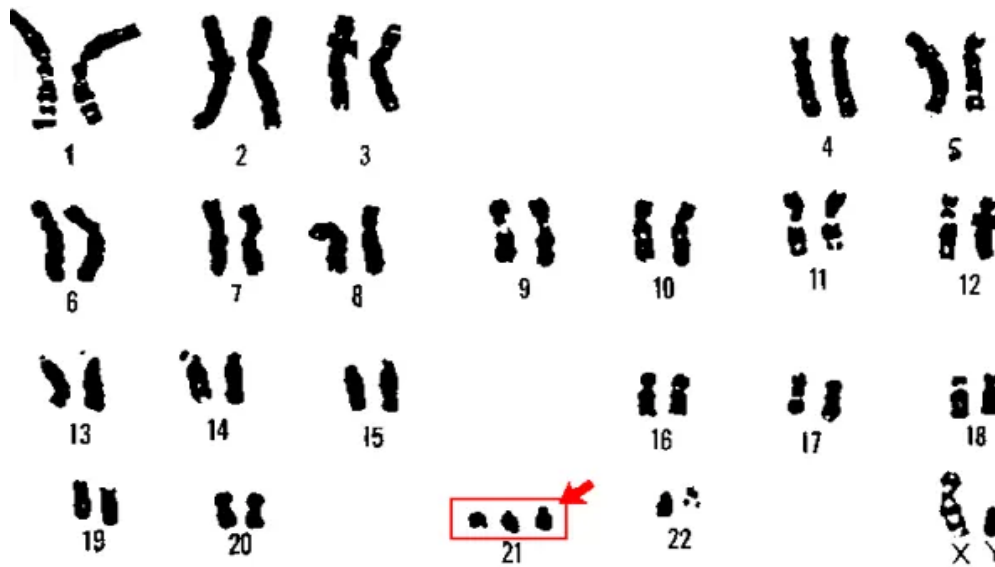


DOWN SYNDROME AND HOW PHYSIOTHERAPY TREAT THEM

DNA merupakan blueprint informasi yang disimpan oleh kromosom. Kumpulan informasi yang disimpan inilah yang akan membentuk susunan manusia mulai dari bentuk fisik, sifat, hingga karakteristik seseorang. Secara umum, kromosom manusia berjumlah 46 yang diwariskan oleh orang tua (23 dari ibu dan 23 dari ayah). Namun dalam kondisi Down Sindrom ini, jumlah kromosom yang dimiliki anak berjumlah 47 dimana pada kromosom 21 terjadi ekstra salinan menjadi 3 pasang.



Etiologi

Down Syndrome dikenal juga sebagai Trisomi 21, merupakan suatu kelainan genetik atau kelainan turunan dimana kromosom 21 yang seharusnya memiliki satu pasang salinan kromosom berubah menjadi tiga pasang. Down Sindrom berdasarkan jumlah kombinasi kromosom dibagi menjadi tiga jenis, yaitu :

1. Mosaicism (1-2%)

Terjadi ketika jumlah kromosom sebanyak 47 akibat adanya *nondisjunction* pada saat divisi sel sehingga terdapat sel yang memiliki 46 kromosom dan sel lain memiliki 47 kromosom (dengan ekstra kromosom 21) . Jenis Down Sindrom ini menyumbangkan sekitar 1% dari seluruh jenis Down Sindrom yang ada, dan memiliki lebih sedikit karakteristik Down Sindrome daripada jenis lainnya.

2. Translocation (3-4%)

Jumlah kromosom pada jenis ini tetap, yaitu 46. Namun, Salinan kromosom 21 penuh atau parsial tambahan melekat pada kromosom lainnya. Down Sindrom jenis ini menyumbangkan 4% dari kasus yang ada dan memiliki karakteristik Down Sindrom yang lebih banyak.

3. Trisomi 21 (95%)

Terdapat ekstra kromosom 21 dimana yang seharusnya ada dua menjadi 3 sehingga menambah jumlah kromosom dengan total 47.

Epidemiologi

World Health Organization (WHO) menyatakan terdapat 1 kejadian Down Sindrom per 1.000 kelahiran hingga 1 per 1.100 kelahiran di seluruh Indonesia. Setiap tahunnya, terdapat sekitar 3.000 hingga 5.000 anak lahir dengan kondisi Down Sindrom. WHO memperkirakan ada 8 juta penderita Down Sindrom di seluruh dunia. Sementara itu, kasus Down Sindrom di Indonesia cenderung meningkat. Berdasarkan hasil Riset Kesehatan Dasar (RISKESDAS) tahun 2010, pada anak 24-59 bulan kasus Down Sindrom sebanyak 0.12%, pada Riskesdas tahun 2013 meningkat menjadi 0.13%, dan pada Riskesdas tahun 2018 meningkat lagi menjadi 0.21%.

Faktor Resiko

1. Usia Ibu

National Down Syndrome Society (NDSS) menyatakan bahwa semakin bertambah usia ibu pada saat kehamilan, semakin tinggi probabilitas mempunyai anak Down Sindrom.

2. Riwayat Kehamilan

Seorang ibu yang pernah melahirkan bayi Down Sindrom, memiliki risiko 1:100 untuk memiliki bayi selanjutnya dengan Down Sindrom

3. Faktor Genetik/Keturunan

Sekitar 4% kasus Down Sindrom adalah hasil genetik dari salah satu orang tua. Risiko menurunkan Down Sindrom bergantung pada jenis kelamin dari orang tua pembawa kromosom 21 yang telah disusun ulang.

4. Faktor Lingkungan

Faktor risiko tersering adalah paparan bahan kimia dan zat asing yang ibu terima dari lingkungan sehari-hari selama masa kehamilan. Seorang ibu yang merupakan perokok aktif juga dapat menjadi faktor risiko kelahiran bayi Down Sindrom, karena rantai kromosom ibu akan menjadi lebih pendek.

5. Kekurangan Asam Folat

Down sindrom dapat dipicu oleh gangguan metabolisme tubuh yang tidak efektif dalam memecah asam folat. Asam folat memiliki fungsi sebagai pengaturan epigenetic untuk membentuk kromosom.

Manifestasi Klinis

Gejala dapat bervariasi mulai dari yang tidak tampak sama sekali, tampak minimal sampai muncul tanda yang khas. Tanda-tanda yang paling khas adalah adanya keterbelakangan

perkembangan fisik dan mental pada anak. Anak dengan Down sindrom mudah dikenali dengan penampilan fisik yang menonjol berupa bentuk kepala yang relative kecil dan normal (*microcephaly*) dengan bagian anteroposterior kepala datar. Pada bagian wajah biasanya tampak sela hidung yang datar, mulut yang mengecil dan lidah yang menonjol keluar (*macroglossia*). Selain itu mata juga menjadi lebih sipit dengan sudut bagian tengah membentuk lipatan (*epicanthal folds*), bentuk telinga yang kecil melipat keatas (*abnormal*), mata miring ke atas, hidung yang kecil dan cenderung pesek, leher pendek, tangan kecil dengan jari pendek, lipatan kecil di sudut mata bagian dalam, dan retardasi mental dari ringan hingga berat.

Fisioterapi Treatment

a. Problematika Fisioterapi

- Keterlambatan perkembangan motorik kasar dan ketidakmampuan mengontrol gerakan *mid-range*.
- *Protective reaction* dan *equilibrium reaction* kurang berkembang dan reaksi yang berlawanan dengan *positive supporting reaction* tampak kuat.
- *Abnormal alignment* pada waktu berdiri. Anak bertumpu pada posisi medial kaki dan ditemukan *joint laxity* pada beberapa sendi.
- Anak kurang memahami konsep latihan.
- Ditemukan adanya keterlambatan psikososial dibanding anak normal

b. Tujuan

Tujuan melakukan fisioterapi pada anak Down Sindrom bukan untuk mencapai motorik kasar dengan cepat, namun untuk :

1. Mencapai motorik kasar sesuai dengan perkembangan anak
2. Meningkatkan kemampuan fungsional anak agar anak dapat melakukan aktivitas sehari-hari nya
3. Tidak hanya memfokuskan pada usia dini, tetapi juga berperan dalam jangka panjang hingga remaja dan dewasa

c. Penatalaksanaan

Beberapa faktor fisik pada penderita Down Sindrom yang mempengaruhi perkembangan motorik kasar adalah hipotonia, laxiti ligamen, penurunan kekuatan otot, pemendekan kaki dan tangan, serta masalah-masalah medis lainnya. Dengan adanya hal-hal tersebut, anak dengan Down Sindrom cenderung memiliki postur yang buruk akibat adanya kompensasi. Beberapa anak dengan Down Sindrom apabila tidak mendapatkan intervensi yang tepat waktu, dapat berdampak pada keterlambatan kemampuan motorik kasar seperti tidak mampu berjalan mandiri pada usia yang seharusnya sudah harus bisa berjalan secara mandiri.

Melatih motorik kasar pada anak harus dimulai dari tahap yang paling sederhana, seperti belajar berguling, duduk, berbaring ke duduk, berdiri, hingga kemudian berjalan. Dalam melakukan latihan-latihan tersebut, anak harus dalam keadaan mau untuk belajar alias tidak menangis ataupun sakit. Saat anak memasuki tahap berjalan, fisioterapis harus

memperhatikan dan mengoreksi *gait*, *foot alignment*, besar langkah, kecepatan dan *endurance*, serta bentuk anatomi knee (*mild knee bending*), hip (hiperekstensi atau tidak) dan pelvis (*rotation of pelvic*). Setelah anak mampu berjalan, anak diajarkan untuk berlari dengan tetap memperhatikan hal-hal yang sama dengan pada saat berlatih berjalan. Dalam kondisi tertentu, anak dapat menggunakan *foot orthoses* untuk mensupport kaki.

Selain melatih motorik kasar, fisioterapis juga perlu untuk menstimulasi berbagai hal seperti stimulasi taktil, *weight bearing*, proprioseptif, *weight transferring*, keseimbangan, dan stimulasi bermain. Hal ini akan membantu perkembangan anak agar dapat melakukan aktifitas fisik sesuai dengan usianya.

DAFTAR PUSTAKA

- Kementerian kesehatan RI. (2019) INFODATIN Pusat Data dan Informasi Kemeterian Kesehatan Sindrom Down.
- Luis-Gonzales L., et al. (2019) *Physical Therapy in Down Syndrome: meta-analysis*. Journal of Intellectual Disability Research 63, Part 8.
- Winders, P.C. (2014) *Gross Motor Skills for Children with Down Syndrome: A Guide for Parents and Professionals (Second Edition)*. Bethesda, MD:Woodbine House Inc.