

TINJAUAN FAKTOR-FAKTOR PADA ORANG YANG MENGALAMI DOWN SYNDROM

Eliya Rohmah

Program Studi D3 Fisioterapi, STIKES Arrahma Mandiri Indonesia

Email: eliyarohmah8@gmail.com

ABSTRAK

Desa Karangpatihan terdapat 5800 orang dengan rincian 5702 orang normal dan 93 orang mengalami keterbelakangan mental (*down syndrom*) pada 5 orang didapatkan 1 orang umur ibu > 35 tahun pada saat masa hamil, dan 4 orang kelainan genetik. Selain itu disebabkan kurangnya asupan gizi saat hamil. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui faktor-faktor yang mempengaruhi kejadian *down syndrome*. Jenis penelitian ini deskriptif dengan pendekatan *cross sectional*. Penelitian ini dilaksanakan di Desa Karangpatihan Kecamatan Balong Kabupaten Ponorogo pada bulan November. Populasi dan sampel sebanyak 93 responden penderita *down syndrome*. Analisis data kuantitatif dengan uji statistic deskriptif. Hasil penelitian menunjukkan gambaran faktor-faktor kejadian *down syndrome*. Di Desa Karangpatihan Kecamatan Balong Kabupaten Ponorogo antara lain faktor genetik 20,43%, faktor mekanik (tekanan pada janin) yaitu 13%, faktor umur ibu < 20 tahun yaitu 65,59%, Hormonal (tekanan pada janin) yaitu 13%, gizi kurang 95,7%. Diharapkan bagi peneliti selanjutnya dijadikan acuan referensi untuk penelitian selanjutnya terkait kuantitatif analitik bukan hanya deskriptif dan diharapkan bagi down syndrome tetap semangat dalam menjalani hidup meski dengan keterbatasan yang dimiliki.

Kata kunci: Faktor, Sindrom Down

ABSTRACT

There are 5,800 people in Karangpatihan Village, with details of 5,702 normal people and 93 people experiencing mental retardation (Down syndrome). 5 people found that 1 person had a mother's age > 35 years during pregnancy, and 4 people had genetic disorders. Apart from that, it is caused by a lack of nutritional intake during pregnancy. This study aims to determine the factors that influence the incidence of Down syndrome. This type of research is descriptive with a cross sectional approach. This research was conducted in Karangpatihan Village, Balong District, Ponorogo Regency in November. The population and sample were 93 respondents with Down syndrome. Quantitative data analysis using descriptive statistical tests. The research results show a picture of the factors that cause Down syndrome. In Karangpatihan Village, Balong District, Ponorogo Regency, among others, genetic factors are 20.43%, mechanical factors (pressure on the fetus) are 13%, maternal age < 20 years are 65.59%, Hormonal factors (pressure on the fetus) are 13%, nutrition less than 95.7%. It is hoped that future researchers will use it as a reference for further research related to quantitative analysis, not just descriptive, and it is hoped that Down syndrome people will remain enthusiastic about living their lives even with their limitations.

Keywords: Factors, down syndrome

PENDAHULUAN

Kerusakan atau perubahan gen atau beberapa gen, atau kromosom menyebabkan kelainan pada tubuh. Biasanya kelainan genetik dapat diwariskan, jika orang tua mengalami kelainan genetik maka besar kemungkinan keturunannya juga mengalami kelainan genetik. Kelainan genetik terjadi sekitar 58 kali per 1000 kelahiran, sementara di Indonesia berkisar 5-15%. Salah satu kelainan genetik yang umum terjadi adalah *down syndrome* yang disebabkan oleh kelainan pada kromosom. *Down syndrome* muncul pada kromosom tubuh, bukan pada kromosom seks. Maka, sindrom down bisa terjadi pada kedua jenis kelamin, perempuan dan laki-laki (Arvanda & Izzah, 2023).

Kenaikan jumlah anak dengan sindrom down di Indonesia terjadi pada tahun 2010, 2013, dan 2018. Pada tahun 2010, insiden down syndrome mencapai persentase 0.12%. Pada tahun 2013, terdapat peningkatan sebesar 0.01% dalam jumlah penderita down syndrome. Pada tahun 2018, angka penderita penyakit mencapai level tertinggi dibandingkan tahun 2010 dan 2013 yaitu sebesar 0.21% (Metavia & Widyana, 2022). Ada 6.633 orang di Provinsi Jawa Timur yang berada di SLB - C, atau 61.21% dari total anak berkebutuhan khusus di Jawa Timur yang berjumlah 10.836 orang, terdiri dari 3.994 orang tuna grahita-ringan (36,86%), 2.639 orang tuna grahita-sedang (24,35%), dan 4.203 orang tuna grahita-berat (38,79%) (Ikawati, 2016).

Penderita sindroma down memiliki berbagai ciri fisik khas, termasuk kelainan pada bagian kraniofasial, ekstremitas, dan rongga mulut. Ciri fisik yang khas mempermudah identifikasi seseorang dengan Sindroma Down. Selain dari itu, sindrom Down juga merupakan pemicu utama dari kecacatan mental dan jutaan individu yang terkena mengalami aneka masalah kesehatan seperti kesulitan belajar dan mengingat, penyakit jantung bawaan, Alzheimer, leukemia, serta kanker (Nurwahidah et al., 2017).

Kelahiran anak yang mengidap down syndrome dapat disebabkan oleh beberapa faktor. Faktor paling sering adalah usia ibu yang terlalu tua saat melahirkan, berkisar antara 35 hingga. Usia 40 tahun ke atas. Semakin bertambah usia ibu saat melahirkan, peluang anak mengalami sindrom down juga semakin besar. Anak-anak dengan sindrom down biasanya lahir sebagai anak terakhir dalam keluarga besar atau dari ibu yang melahirkan di usia tua. Pernyataan tersebut cocok dengan informasi yang menunjukkan bahwa sebagian

besar ibu yang melahirkan anak dengan sindrom down memiliki usia antara 36-40 tahun, yang merupakan rentang usia yang rentan untuk persalinan (Putri & Atifah, 2021). Beberapa faktor berdampak pada harapan hidup penderita down syndrom dan meningkatnya kasus penyakit jantung bawaan yang menyebabkan 80% kematian. Hasil dari penelitian tersebut adalah timbulnya kasus down syndrom. Mereka juga menderita kecacatan fisik, sehingga tidak dapat berdiri lurus karena lumpuh.

Untuk mengatasi permasalahan tersebut, penting untuk mengidentifikasi faktor-faktor yang menyebabkan down syndrome seperti kelainan genetik dan kromosom, mekanik, infeksi, usia ibu, hormonal, radiasi, dan gizi. Dengan memberikan rangsangan sejak awal, melakukan fisioterapi, terapi wicara, terapi remedial, terapi sensori integrasi, terapi perilaku, dan terapi alternatif. Dengan adanya permasalahan tersebut, diperlukan penelitian mengenai faktor-faktor yang memengaruhi tingkat kejadian down syndrom di Desa Karangpatihan, Kecamatan Balong, Kabupaten Ponorogo.

METODE PENELITIAN

Studi ini adalah penelitian deskriptif kuantitatif yang menggunakan pendekatan "*cross sectional*" (Hikmawati, 2020). Tujuan dari penelitian ini adalah untuk mengidentifikasi faktor-faktor yang berkontribusi terhadap kemunculan down syndrom di Desa Karangpatihan, Balong, Ponorogo.

Populasi dalam studi ini adalah penderita yang mengalami *down syndrom* di desa Karangpatihan, Kecamatan Balong, Kabupaten Ponorogo dengan jumlah 93 orang. Dengan Teknik *Sampling: Total Sampling*, Sedangkan Variabel ini adalah gambaran dari faktor-faktor kejadian down syndrom meliputi: Kelainan Genetik dan Kromosom, Mekanik, Infeksi, Obat, Umur Ibu, Hormonal, Radiasi dan Gizi. Instrumen penelitian berupa daftar pertanyaan berisi gambaran faktor-faktor kejadian *down syndrom* yang meliputi 8 variabel. Teknik pengumpulan data dengan menyebarkan instrumen penelitian. Pengolahan data dilakukan dengan *editing, koding, tabulating* dan *scoring*. Sedangkan analisa data SPSS versi 24 dengan menampilkan distribusi frekuensi dari faktor kejadian *down syndrome*.

HASIL

Hasil penelitian dengan menggunakan analisis faktor pada orang yang mengalami down syndrom ditampilkan dalam distribusi frekuensi sebagai berikut:

Tabel 1. Distribusi frekuensi faktor pada orang yang mengalami *down syndrom* di Desa Karangpatihan, Kecamatan Balong, Kabupaten Ponorogo.

Variabel	Down Syndrom	
	f	%
Kelainan Genetik		
Ada kelainan genetik	19	20,43
Tidak ada kelainan genetik	74	79,57
Mekanik		
Ada tekanan pada janin	12	13
Tidak ada tekanan pada janin	81	87
Infeksi Saat Hamil		
Ada infeksi saat hamil	0	0
Tidak ada infeksi saat hamil	93	100
Obat Saat Hamil		
Minum obat saat hamil	0	0
Tidak minum obat saat hamil	93	100
Umur Ibu Ketika Hamil		
< 20 tahun	61	65,59
20-35 tahun	27	29,03
>35 tahun	5	5,38
Hormonal		
Mengalami stress	12	13
Tidak mengalami stress	81	87
Radiasi		
Ada radiasi	0	0
Tidak ada radiasi	93	100
Frekuensi Gizi		
Baik	4	4,3
Kurang	89	95,7
Buruk	0	0

Tabel 1, menunjukkan hasil dari 93 responden variabel kelainan genetik didapatkan hampir seluruhnya 74 responden (79,57%) dengan tidak ada kelainan genetik, dan sebagian kecil 19 responden (20,43%) dengan ada kelainan genetik. Pada variabel mekanik didapatkan hampir seluruhnya 81 responden (87%) dengan tidak ada tekanan pada janin, dan sebagian kecil 12 responden

(13%) dengan ada tekanan pada janin. Pada variabel infeksi saat hamil didapatkan seluruhnya 93 responden (100%) dengan tidak ada infeksi saat hamil.

Pada variabel obat saat hamil responden didapatkan seluruhnya 93 responden (100%) dengan tidak minum obat saat hamil. Pada variabel umur ibu saat hamil didapatkan sebagian besar 61 responden (65,59%) dengan umur < 20 tahun, hampir setengahnya 27 responden (29,03%) dengan umur 20-35 tahun, dan sebagian kecil 5 responden (5,38%) dengan umur >35 tahun. Variabel hormonal didapatkan hampir seluruhnya 81 responden (87%) dengan tidak mengalami stress, dan sebagian kecil 12 responden (13%) dengan mengalami stress. Variabel radiasi didapatkan seluruhnya 93 responden (100%) dengan tidak ada radiasi. Pada variabel gizi ibu saat hamil didapatkan 89 responden (95,7%) dengan gizi ibu hamil kurang, dan sebagian kecil 4 responden (4,3%) dengan gizi ibu hamil baik.

PEMBAHASAN

Temuan penelitian terkait identifikasi faktor kejadian *down syndrome* yaitu sebagian kecil 19 responden (20,43%) dengan ada kelainan *genetic*. Secara teori menurut Kawanto & Soedjatmiko (2016) Kelainan genetik yang umum dan sering menyebabkan keterbelakangan mental. Kelainan terjadi ketika terjadi penambahan materi genetik pada kromosom 21. Ciri fisik anak dengan sindrom down mudah dikenali oleh tenaga kesehatan yang pertama kali bertemu dengan bayi tersebut, seperti dokter spesialis kebidanan dan kandungan, perawat di ruang persalinan, dan dokter umum. Menurut penelitian Mirawati et al., (2019) Faktor genetik mengacu pada keberadaan riwayat dari penyakit di antara anggota keluarga ibu dan ayah. Penelitian menemukan bahwa 6 dari 33 siswa (18%) dengan sindrom down memiliki nenek moyang yang juga memiliki anak dengan sindrom down.

Faktor umur ibu sebagian kecil (5,38%) dengan umur > 35 tahun dan umur ibu 20-35 tahun (29,03%). Hal ini didukung menurut Arvanda & Izzah (2023), Beberapa faktor yang dapat memicu terjadinya sindrom down adalah faktor usia ibu. Semakin tua umur ibu saat hamil, semakin tinggi risiko terjadinya sindrom down pada bayi yang lahir. Ibu pertama hamil pada usia 30 tahun dan ibu kedua hamil pada usia 36 tahun. Permasalahan yang timbul saat ibu semakin

tua adalah sel telur mengalami penuaan yang menyebabkan kromosom gagal memisah, menghasilkan kromosom abnormal seperti kromosom 21 yang berjumlah tiga.

Menurut Anggeriyane (2020) juga menjelaskan Umur ibu memainkan peran penting dalam kesiapan organ reproduksi perempuan. Jika seorang wanita hamil terlalu muda, organ reproduksi belum sepenuhnya matang. Namun, jika hamil pada usia yang lebih tua, organ reproduksi mulai menurun. Risiko meningkat pada kelompok usia lebih dari 35 tahun. Ibu yang berusia di atas 35 tahun memiliki risiko terkena down syndrome 12 kali lipat lebih tinggi daripada ibu yang berusia di bawah 35 tahun. Hal ini dijelaskan oleh penurunan fungsi organ reproduksi wanita yang terjadi dalam patogenesis. Pada wanita tua, sel telur yang dilepaskan saat ovulasi berasal dari telur yang telah berhenti dalam proses meiosis selama jangka waktu yang lama.

Ibu yang berusia di atas 35 tahun memiliki risiko yang lebih tinggi untuk melahirkan bayi dengan sindrom down daripada ibu yang lebih muda (di bawah 35 tahun). Kejadian *down syndrome* pada ibu berusia 35 tahun adalah satu dari 400 kelahiran. Sementara itu, ibu yang berusia di bawah 30 tahun memiliki risiko kurang dari 1 dalam 1000 kelahiran. Endokrin berubah seperti peningkatan androgen, penurunan hidroepiandrosteron, penurunan estradiol, perubahan reseptor hormon, peningkatan LH dan FSH selama menopause, dapat meningkatkan risiko nondisjunction (Iryanto et al, 2019).

Penyebab tunagrahita pada anak bisa disebabkan oleh faktor genetik, gangguan metabolik dan gizi, infeksi dan keracunan, cedera dan paparan radiasi, serta masalah saat proses kelahiran dan lingkungan (Tarigan, 2019). Menurut penelitian yang dilakukan oleh Isdiyah (2018) sebagaimana yang disebutkan dalam kajian Anggeriyane (2020), tidak hanya anak tunagrahita, tetapi juga anak tunagrahita dengan masalah fisik seperti sindrom down, Kretin (cebol), hidrosefalus, mikrosefalus, brakisefalus, dan skaposefalus.

Temuan penelitian ini variabel infeksi saat hamil didapatkan seluruhnya 93 responden (100%) dengan tidak ada infeksi saat hamil dan variabel radiasi didapatkan seluruhnya 93 responden (100%) dengan tidak ada radiasi. Hasil ini juga didukung studi Mirawati et al., (2019) Dari 33 ibu yang memiliki anak dengan sindrom Down, 3 ibu (9%) mengalami infeksi saat hamil dan melahirkan anak

dengan sindrom Down, sementara 30 ibu (91%) sehat tanpa infeksi selama kehamilan. 33 individu (100%) tidak mengalami efek radiasi selama kehamilan.

Meskipun secara konseptual, beberapa faktor risiko untuk *sindrom down* termasuk infeksi virus dan paparan radiasi. Rubela merupakan salah satu virus yang sering menyerang selama kehamilan dan berpotensi merusak embrio serta mengakibatkan mutasi gen yang mengubah kromosom. Radiasi adalah salah satu penyebab nondisjunctinal pada sindrom down. Terdapat 30% ibu yang melahirkan anak dengan sindrom down pernah terpapar radiasi di daerah perut sebelum kehamilan. Insiden Chernobyl pada tahun 1986 dikaitkan dengan beberapa kasus sindrom down di Berlin. (Iryanto el, 2019).

SIMPULAN DAN SARAN

Berdasarkan hasil penelitian “Tinjauan faktor pada orang yang mengalami kejadian *down syndrom* di Desa Karangpatihan, Kecamatan Balong, Kabupaten Ponorogo” dapat ditarik kesimpulan sebagai berikut: faktor kelainan genetik sebagian kecil 19 responden (20,43%) dengan ada kelainan genetic, faktor Mekanik hampir seluruhnya 81 responden (87%) dengan tidak ada tekanan pada janin, faktor kelainan Umur ibu sebagian besar 61 responden (65,59%) dengan umur < 20 tahun, faktor Hormonal hampir seluruhnya 81 responden (87 %) dengan tidak mengalami stress, faktor Radiasi seluruhnya tidak dipengaruhi faktor radiasi dari 93 responden (100%), Faktor Gizi hampir seluruhnya 89 orang (95,7%) dengan gizi ibu hamil kurang. Saran untuk keluarga adalah menambah pengetahuan tentang down syndrome melalui membaca buku atau media lain untuk meningkatkan pemahaman tentang faktor-faktor terjadinya down syndrome. Bagi peneliti, hal ini dapat menjadi referensi untuk penelitian lebih lanjut tentang faktor-faktor yang mempengaruhi *down syndrome*.

DAFTAR PUSTAKA

- Anggeriyane, E. (2020). Hubungan Usia, Paritas Ibu Dan Usia Ayah Dengan Kejadian Anak Sindrom Down Di Slb Negeri Pelambuan Banjarmasin Tahun 2019. *Jurnal Keperawatan Suaka Insan (Jksi)*, 4(2), 85–96. <https://doi.org/10.51143/jksi.v4i2.241>
- Arvanda, D. G., & Izzah, A. N. (2023). Analisis Studi Kasus Mengenai Usia Ibu dan Gambaran Fisik Penderita Sindrom Down. *Jurnal Biosense*, 6(02), 206–218. <https://doi.org/10.36526/biosense.v6i02.3312>
- Hikmawati, F. (2020). Metodologi Penelitian. In *Rajawali Pres* (4th ed.). PT

RAJAGRAFINDO PERSADA.

- Ikawati, Y. (2016). Pengaruh Usia Ibu Saat Hamil terhadap Kejadian Retradasi Mental pad Anak Usia 6-17 Tahun di kabupaten Tulungagung Jawa Timur. *Jurnal Nusantra Medika, August*, 1–11.
- Iryanto, Wicaksono, H., Ariefa, A, Samosir, S. . (2019). *A-Z Sindrom Down*. Ailangga Univeristy Press.
- Kawanto, F. H., & Soedjatmiko, S. (2016). Pemantauan Tumbuh Kembang Anak dengan Sindrom Down. *Sari Pediatri*, 9(3), 185. <https://doi.org/10.14238/sp9.3.2007.185-90>
- Metavia, H. M., & Widyana, R. (2022). Pengaruh Down Syndrome terhadap Perkembangan Akademik Anak di Indonesia. *Jurnal Wacana Kesehatan*, 7(2), 54. <https://doi.org/10.52822/jwk.v7i1.403>
- Mirawati, M., Mundijo, T., & Arsyad, K. (2019). Distribusi Jumlah Anak Dengan Down Syndrome Pada Dua Kelompok Usia Ibu Di Yayasan Pembinaan Anak Cacat (YPAC) Palembang Tahun 2012. *Syifa' MEDIKA: Jurnal Kedokteran Dan Kesehatan*, 3(2), 71. <https://doi.org/10.32502/sm.v3i2.1429>
- Nurwahidah, S., Suwondo, W., & Sasmita, I. S. (2017). Prevalensi sindroma Down di wilayah Priangan pada tahun 2015. *Jurnal Kedokteran Gigi Universitas Padjadjaran*, 29(3). <https://doi.org/10.24198/jkg.v29i3.15950>
- Sonia Putri, F., & Atifah, Y. (2021). Prosiding SEMNAS BIO 2021 Studi Kasus Anak Down Syndrome dengan Lingkungan Sosial. *Studi Kasus Anak Down Syndrome Dengan Lingkungan Sosial*, 180–188.