

Optimalisasi Tumbuh Kembang Anak Penderita Sindrom Down

Dave Anderson*, Ida Bagus Eka Utama** **, Leopold Simanjuntak* **

*Bagian Ilmu Kesehatan Anak RSU FK-UKI

**Bagian Ilmu Kesehatan Anak FK-UKI

Abstrak

Sindrom Down adalah kelainan kongenital yang mempunyai tiga bentuk dasar, trisomi 21, translokasi dan mosaik. Ciri-ciri anak penderita sindrom Down saat ini telah banyak digambarkan namun tidak semua anak penderita sindrom Down mempunyai seluruh ciri-ciri tersebut. Anak penderita sindrom Down tumbuh kembang dengan kecepatan yang lebih lambat dibanding anak normal namun dengan kecepatan yang tetap, sehingga optimalisasi tumbuh kembang penting dilakukan agar anak dapat tumbuh kembang dengan kecepatan yang tetap dan mencapai potensi yang seharusnya dapat mereka capai. Tumbuh kembang yang baik dapat tercapai bila anak berada dalam kondisi prima dan terhindar dari gangguan kesehatan. Dengan membantu anak dalam mencapai tahap perkembangannya dan menjaga serta menanggulangi permasalahan kesehatan diharapkan anak mencapai tingkat pertumbuhan dan perkembangannya yang optimal.

Kata Kunci : Anak sindrom Down, tumbuh kembang, optimalisasi.

Abstract

Down syndrome is a genetic abnormality that consist three basic types, trisomy 21, translocation and mosaic. Today there are many Down syndrome characteristics in children described but not all children would have the entire characteristic. Down syndrome children growth in a slower phase than normal children but in a constant speed therefore with regards to growth optimalization for Down syndrome children the aim is a constant growth speed and to achieve a potential that they should have. With avoidance from any health impairment, a children will be in good condition. And an optimal good growth is possible. Through assistance in their growth phase and handling their health problem children with down syndrome will growth optimally.

Key Words : Down syndrome children, growth, optimalization

Pendahuluan

Sindrom Down merupakan penyakit yang disertai ketidakmampuan intelektual yang diagnosis nya dapat segera ditegakkan segera setelah anak lahir. Pertama kali dilaporkan oleh Dr. Langdon Down pada tahun 1866 dan memiliki tiga tipe dasar yaitu, Trisomi 21, Translokasi dan Mosaik.^{1,2}

Trisomi 21 ditemukan pada 95 % anak penderita sindrom Down. Terdapat tambahan kromosom 21 utuh pada setiap sel tubuh. Dalam keadaan normal, sewaktu pembentukan telur atau sperma, satu sel di dalam ovarium atau testis akan membelah membentuk dua sel baru, yang masing-masing mempunyai kromosom sebanyak separuh dari jumlah semula. Dari sel-sel inilah sel telur atau sel sperma berasal. Dalam kasus trisomi 21, pembelahan berlangsung abnormal, sel telur

atau sel sperma mempunyai tambahan sebuah kromosom nomor 21. Proses ini dikenal sebagai *non-disjunction*, karena pasangan kromosom nomor 21 tidak memisah, melainkan tetap bersama-sama di dalam salah satu sel baru.¹⁻³

Translokasi ditemukan pada 3 – 4 % penderita sindrom Down. Hal itu terjadi karena ada kelebihan suatu bagian kromosom 21. Jumlah kromosom normal, namun sebagian atau hampir semua kromosom 21 lepas dan menempel ke kromosom yang lain. Hanya kromosom tertentu yang terlibat dalam tipe translokasi dengan kromosom 21. Mereka adalah kromosom 13, 14, 15, 22 atau kromosom 21 lainnya. Anak penderita sindrom Down karena translokasi tidak berbeda dengan penderita sindrom Down yang disebabkan trisomi. Anak dengan translokasi tidak memiliki tambahan bagian atas kromosom namun hal itu tidak berpengaruh karena bagian ini secara genetik tidak penting.¹⁻³

Mosaik ditemukan pada 1 – 2 % anak penderita sindrom Down, terdapat kelebihan satu kromosom 21 utuh hanya pada sebagian sel tubuh mereka, sedangkan sel lainnya normal. Individu tersebut dikatakan menunjukkan gambaran mosaik, karena sel-sel tubuh mereka seperti sebuah mosaik yang tersusun dari potongan yang berbeda, sebagian normal dan sebagian dengan kromosom tambahan. Meskipun sangat jarang, individu dengan tipe sindrom Down seperti ini dapat memiliki tingkat kecerdasan yang normal.¹⁻³

Anak penderita sindrom Down umumnya tertinggal pada aspek kecerdasan, mental dan dapat disertai masalah kesehatan seperti penyakit jantung bawaan, gangguan tiroid, gangguan kesehatan kulit, masalah pencernaan, gangguan pernapasan, gangguan ortopedi, masalah penglihatan dan pendengaran.⁴⁻⁷ Diperkirakan, ada delapan juta penderita di seluruh dunia dan di Indonesia terdapat sekitar 300.000.⁸

Informasi mengenai sindrom Down di Indonesia saat ini masih sangat kurang. Hal itu menimbulkan *misconception* dan *misunderstanding* terhadap anak penderita sindrom Down dan orang tua serta keluarganya. Masyarakat, karena ketidaktahuannya menyudutkan mereka yang mempunyai anak dengan sindrom Down, muncul berbagai anggapan yang salah terhadap keluarga penderita sindrom Down.

Anak penderita sindrom Down juga rentan terhadap perlakuan diskriminasi semenjak lahir, dari lingkungan sekitarnya bahkan mungkin keluarga.

Membuat anak dengan sindrom Down tidak mendapat perlakuan yang semestinya, anak tersebut tidak mendapat perhatian dan hak – hak seperti anak lainnya. Tidak sedikit orang tua yang memandang anak dengan sindrom Down tidak mampu belajar dan diajar, lalu menelantarkan pendidikan bagi anaknya. Dengan tidak mempunyai ketrampilan penderita tidak dapat hidup mandiri dan akan selalu membutuhkan bantuan orang lain. Sehingga anak dengan sindrom Down dianggap sebagai beban dalam keluarga, hambatan dalam kemajuan dan peningkatan taraf hidup keluarga.

Permasalahan di atas timbul dari ketidaktahuan dan ketidakpedulian, sehingga melalui tulisan ini semoga perhatian terhadap anak-anak penderita sindrom Down dapat ditingkatkan dan muncul usaha-usaha baru untuk memberikan bantuan kepada mereka.

Gambaran Anak Penderita Sindrom Down

Ciri anak penderita sindrom Down saat ini telah banyak digambarkan. Kecuali rendahnya kecerdasan dalam derajat tertentu, tidak semua anak penderita sindrom Down mempunyai seluruh ciri-ciri, banyak anak penderita sindrom Down hanya mempunyai enam atau tujuh ciri saja.

Ciri anak penderita sindrom Down dimulai dari wajah. Bila dilihat dari depan anak penderita sindrom Down biasanya mempunyai wajah bulat dan dari samping wajah cenderung mempunyai gambaran datar. Belakang kepala sedikit rata, dikenal sebagai *brachycephaly*. Mata miring sedikit keatas, seringkali ada lipatan kecil pada kulit yang tegak lurus antara sudut dalam mata dan jembatan hidung dan dikenal sebagai *epichantic/epichantus*. Mata mungkin mempunyai bintik putih atau kuning terang di sekitar pinggiran iris, disebut sebagai bintik Brushfield yang tidak mengganggu penglihatan. Rambut biasanya lemas dan lurus. Leher bayi yang baru lahir memiliki kelebihan kulit pada bagian belakang, sedangkan anak yang lebih besar dan orang dewasa cenderung memiliki leher pendek dan lebar. Rongga mulut sedikit lebih kecil dari rata-rata dan lidahnya sedikit lebih besar, sehingga anak mempunyai kebiasaan menjulurkan lidah. Kedua tangan cenderung lebar dengan jari yang pendek. Jari kelingking kadang hanya mempunyai satu sendi dan sedikit melengkung ke arah jari lain (*bradiklinodaktili*).

Telapak tangan memiliki satu alur melintang (*simian crease*). Bila ada dua garis, keduanya mungkin memanjang melintasi tangan (*palmar crease*). Kedua kaki cenderung pendek dan gemuk dengan jarak yang lebar antara ibu jari dan telunjuk. Tungkai dan leher anak-anak kecil penderita sindroma Down sering hipotonus. Ukuran tubuh dan berat badan biasanya kurang dari rata-rata.^{1,3,5,9,10}

Perkembangan Anak Penderita Sindrom Down

Anak penderita sindrom Down seperti halnya anak normal bervariasi dalam perkembangannya, sebagian berkembang lambat, sebagian lagi cepat. Perkembangan anak penderita sindrom Down berada dalam kecepatan yang tetap. Terdapat perbedaan perkembangan dengan perkembangan anak normal, yang semakin lebar sejalan dengan usia. Dalam perkembangan anak penderita sindrom Down, yang penting mempertahankan perkembangan dalam kecepatan yang tetap, dan bukan mengejar berapa bulan atau tahun anak penderita sindrom Down tertinggal dari anak seusianya yang normal (Tabel 1).^{1,3,11}

Tumbuh kembang pada anak dengan Sindrom Down terkait lima aspek seperti terlihat pada Tabel 2 hingga 5. Pertama komunikasi, digambarkan sebagai cara yang digunakan anak untuk berinteraksi dengan orang lain, seperti melihat, menunjuk, tersenyum dan berbicara. Termasuk bagaimana anak memperhatikan dan mendengar orang lain, juga bagaimana anak itu mengerti serta berbicara. Ke dua sosial – emosional, dipusatkan pada bagaimana anak belajar siapa dirinya, apa perasaan mereka, bagaimana harus bersikap dan bagaimana cara membangun pertemanan. Ke tiga kognitif dan bermain, dengan melihat anak lain berkembang, anak belajar melalui bermain. Mereka membangun pikiran - alasan, bagaimana mereka berproses dan mengingat informasi. Ke empat motorik dan sensorik, diarahkan pada bagaimana perkembangan motorik kasar dan halus serta menggunakan indera, dan pergerakan untuk menjelajah dunianya. Ke lima kemandirian, dimulai dengan melihat kemandirian anak dalam makan, tidur, mandi, buang air besar–kecil dan berpakaian.¹²

Tabel 1. Tumbuh Kembang Anak Penderita Sindrom Down dibanding Anak Normal

Area of Development	Milestone	Age Range	
		Down Syndrome	Other Children
Gross motor skills (Moving Around)	Hold head steady in sitting position	3-9m	1-4m
	Sits alone	6-16m	5-9m
	Stands alone	12-38m	9-16m
	Walks alone	13-48m	9-17m
Fine Motor skills and eye hand coordination	Follow objects with eyes	1.5-8m	1-3m
	Reaches out and grasps object	4-11m	2-6m
	Passes object from hand to hand	6-12m	4-8m
	Builds a tower of two cubes	14-32m	10-19m
	Copies a circle	36-60m	24-40m
Communication skills	Babbles "DaDa", "MaMa"	7-18m	5-14m
	Responds to familiar words	10-18m	5-14m
	First words spoken with meaning	13-36m	10-23m
	Show needs by gesture	14-30m	11-19m
	Two word phrases	18-60m	15-23m
Personal and social skills	Smiles when talked to	1.5-4m	1-2m
	Feeds self with biscuit	6-14m	4-10m
	Drinks from cup	12-23m	9-17m
	Dry by day	18-50m	14-36m
	Bowel control	20-60m	16-48m

Sumber : *Development Journal for babies and children with Down Syndrome, 2006*

Optimalisasi Tumbuh-Kembang Bayi Baru Lahir

Perkembangan komunikasi/bahasa

Bayi penderita sindrom Down yang baru lahir biasanya lebih responsif terhadap suara. Penting bagi orang tua sedini mungkin berbicara secara berirama disertai ekspresi kepada bayinya. Bayi berespons dengan menghentikan gerakan serampangan yang biasa dilakukannya. Sebagai gantinya ia membuat gerakan lebih kecil, mengikuti irama suara orang tua. Bila orang tua berhenti berbicara dan menatap bayi dengan pandangan kosong, bayi akan tampak bingung dan akan bergerak dalam pola berlebihan seolah-olah mencari perhatian orang tua.^{1,12}

Perkembangan sosial-emosional

Hubungan yang dekat dan hangat sangat penting, karena memberikan rasa aman secara emosional yang akan sangat membantu perkembangannya. Menunjukkan respons terhadap apa yang ingin disampaikannya, membantu bayi mengatur situasi emosinya. Hal itu membantu bayi untuk menenangkan diri. Umumnya bayi penderita sindrom Down ekspresif secara emosional dan sensitif terhadap emosi orang lain. Bayi memerlukan orang tuanya untuk bereaksi dalam hal yang mereka mengerti. Kadang orang tua perlu melebih-lebihkan respons dan menunggu respons bayi lebih lama.^{1,12}

Perkembangan motorik

Kontrol tangan bayi lemah dan dapat mencakar muka sendiri pada waktu berusaha menggerakkan tangan ke arah mulut. Pada waktu berbaring telentang bayi dapat dalam posisi 'paha kodok' dan pada waktu telungkup kedua tungkai dapat terletak pada satu garis lurus dengan tubuh dan bokong lebih datar dari pada bokong bayi normal. Sebagian bayi sering mengantuk dan harus dibangunkan untuk diberi makan, sebagian lainnya dapat sangat waspada dan menghabiskan banyak waktu dalam keadaan terjaga dan menangis tanpa sebab jelas. Bayi biasanya memiliki tangisan halus karena rendahnya tonus otot antar iga dan perut. Kekuatan mengisapnya juga kurang efektif sehingga waktu makan dapat menjadi lebih lama. Dengan kesabaran dan ketekunan kebanyakan bayi dengan sindrom Down dapat menyusu dengan baik.^{1,12}

Optimalisasi Tumbuh-Kembang Selama Tahun Pertama

Perkembangan komunikasi/bahasa

Anak berkomunikasi melalui tangisan yang berlainan, masing-masing menunjukkan kebutuhan yang berbeda. Pada awal tahun pertama, orang tua biasanya mulai mengenali tangisan anak mereka sebagai tangisan yang berbeda daripada tangisan anak lain. Berceloteh rata-rata meningkat selama tahun pertama dan pada usia enam bulan anak dengan sindrom Down mulai menikmati celotehan bagi proses berbicara yang berikutnya. Orang tua dapat merangsang pembicaraan sederhana dengan mengikuti apa yang anak bicarakan dan lakukan dan berhenti berbicara ketika anak menjawab untuk mengajarkan giliran dalam berbicara, hal yang penting dalam komunikasi.^{1,12}

Perkembangan Sosial-emosional

Tahun pertama merupakan saat terjadi peningkatan menyolok dalam daya tanggap. Sejak usia tiga bulan, ia mulai mengenali wajah yang sering dilihat, tetapi pada usia sekitar 12 bulan ia cenderung menunjukkan rasa tidak senang bila diberikan kepada orang asing. Jenis respons dan derajatnya bervariasi dari seorang anak ke anak lain. Bergantung pada berapa banyak orang yang biasa ditemui sang anak selama masa bayi. Pada akhir tahun pertama, jelas tampak ia lebih tegas dan bersemangat.^{1,12}

Perkembangan Motorik

Mendekati pertengahan tahun pertama, rata-rata anak penderita sindrom Down mulai meraih benda yang berada di luar jangkauannya. Ia belajar bermain dengan benda tersebut. Pada tahap itu, anak bermain dengan menempatkan benda-benda ke dalam mulutnya, menggoyang atau membentur-benturkannya. Hal itu merupakan tahap sangat penting, kontrol tangan meningkat dan anak belajar memanipulasi benda serta menemukan kemungkinan baru. Pada akhir tahun tersebut ia sudah mampu memegang benda dengan kedua tangan, memindahkan suatu benda dari tangan ke tangan dan memungut benda kecil dengan menggunakan jari serta menyapunya dengan telapak tangan. Pada akhir tahun pertama, konsepnya atas benda telah berkembang dan rata-rata sudah mampu berdiri sendiri sendiri tanpa bantuan. Pada usia ini ia juga sudah dapat minum dari cangkir, bila cangkir tersebut dipegangkan untuknya.^{1,12}

Optimalisasi Tumbuh-Kembang Anak Tahun Kedua

Perkembangan Komunikasi/bahasa

Selama tahun kedua, anak penderita sindrom Down menunjukkan peningkatan pemahaman bahasa. Pemahaman kegunaan benda yang sudah dikenalnya dapat ditunjukkan misalnya bila anak diberikan sebuah sendok, sebuah sendok dapat diletakkan di dalam mulut, sikat rambut di atas kepala. Rata-rata anak penderita sindrom Down dapat mengatakan satu atau dua kata pada tahun kedua. Pada waktu mempelajari kata-kata baru, anak-anak terikat pada pandangan referensi. Anak melihat pada sebuah benda dan orang tua mengikuti garis pandangannya untuk melihat yang menarik perhatian anak. Orang tua kemudian memberikan nama pada benda yang sama-sama mereka lihat, dengan cara ini anak mempelajari nama suatu obyek.^{1,12}

Perkembangan sosial-emosional

Pada sebagian anak, respons negatif terhadap orang asing awalnya berlebihan dan anak tersebut menangis manakala melihat wajah baru atau melekat erat pada orang tuanya sewaktu mereka pergi ke luar. Bila anak sangat ketakutan terhadap orang asing, anak dapat dipegang sewaktu memasuki suatu tempat. Anak dibiarkan tetap bersama orang tua sampai merasa cukup nyaman untuk mulai bergerak. Orang tua dapat meminta orang asing yang bermaksud baik menunda membuat pendekatan sampai anak menjadi terbiasa. Setelah merasa yakin, ia akan membuat pendekatan singkat namun biasanya akan segera kembali ke sisi orang tua bila merasa tidak aman. Pada akhir tahun kedua, rata-rata anak sudah bisa menguasai cangkir setengah penuh tanpa bantuan dan mampu makan dengan tangan. Ia juga mampu melambatkan selamat tinggal dan menikmati permainan interaktif seperti bertepuk tangan.^{1,12}

Perkembangan motorik

Selama tahun kedua kehidupan, rata-rata anak berkembang dari duduk sendiri melalui proses merangkak sampai akhirnya berdiri. Kebanyakan anak tidak dapat berjalan tanpa bantuan sampai tahun berikutnya. Tonus otot yang rendah pada tungkai membuat kebanyakan anak menyeret tungkai mereka di belakang sewaktu merangkak. Sebagian anak bergeser dengan menyeret tungkai diatas bokong atau berguling

dari sisi ke sisi untuk dapat bergerak. Sampai akhirnya anak mulai dapat berdiri dengan bantuan, makin lama anak akan makin sering berusaha berjalan dan semakin sering menyukai berjalan tanpa bantuan.^{1,12} Pada awal tahun kedua menjadi lebih mahir dalam memungut benda kecil, juga mampu menggunakan jari telunjuk dan ibu jarinya bersama-sama untuk memungut benda kecil. Pada tingkat ini, setelah mempelajari bagaimana memegang sebuah benda, anak belajar bagaimana melepaskan benda itu. Anak sering melempar dengan segala sesuatu yang ada pada di tangannya. Saat ini merupakan saat yang sangat menjengkelkan bagi orang tua, khususnya bagi yang kurang sabar. Orang tua mengharapkan anaknya mempelajari ketrampilan yang lebih konstruktif seperti membangun balok mainan, menyusun *puzzle*, dan menggambar. Semua anak akan melalui fase ini, namun pada sejumlah anak agak berlebihan dan lama.^{1,12}

Perkembangan kognitif

Rata-rata anak menunjukkan konsep yang lebih rumit pada akhir tahun kedua. Pemahamannya akan bentuk membuatnya mampu menempatkan suatu lingkaran sisipan ke dalam lubang bundar. Ia masih membanting benda dan menempatkannya ke dalam mulut. Pemahamannya tentang benda meningkat dengan mengetahui benda-benda walau tidak terlihat olehnya, misalnya benda yang disembunyikan seperti permen yang dibungkus. Mendekati akhir tahun kedua ia memahami bahwa benda-benda dapat dipergunakan sebagai perkakas dan ada hubungannya antara aksi dan akibat menjadi lebih jelas baginya. Sebagai contoh ia akan menarik taplak meja untuk memperoleh benda yang diluar jangkauannya.^{1,12}

Optimalisasi Tumbuh-Kembang Anak Batita

Perkembangan komunikasi/bahasa

Pada rata-rata anak penderita sindrom Down, bahasa berkembang dengan cepat selama tahun ketiga. Anak memiliki pemahaman bahasa yang jauh lebih besar dan sudah mampu mengambil benda menurut permintaan. Pada akhir tahun ketiga ia mampu menyusun dua kata bersama-sama membentuk satu kalimat. Kalimatnya masih sangat sederhana, namun mencerminkan peningkatan yang besar dalam kemampuan ekspresi. Pada sejumlah anak,

perkembangan bahasa tertinggal dibanding bidang lainnya. Anak yang memiliki kesulitan khusus dalam mempelajari bahasa sering terbantu dengan belajar memberi isyarat dan mengucapkan. Seorang ahli wicara dapat mengajar menggunakan isyarat selain usaha mengucapkan kata-kata. Kata-katanya mungkin tidak dapat dipahami, namun seringkali isyaratnya dapat dimengerti. Orang tua kadang-kadang cemas anak mereka akan terus menggunakan bahasa isyarat dan bukan bicara. Penggunaan isyarat mengurangi rasa frustrasi anak, meningkatkan ketrampilannya berkomunikasi dan membantu penggunaan bahasanya. Banyak anak yang diajari bahasa isyarat akan mengembangkan pembicaraan yang lebih jelas dan pada akhirnya berhenti menggunakan bahasa isyarat. Bahasa isyarat pertama yang diajarkan adalah untuk kata-kata yang paling dibutuhkan anak dalam komunikasi setiap hari.^{1,12}

Perkembangan sosial/emosional

Peningkatan kemampuan menyebabkan peningkatan keinginan untuk berotonomi. Anak usia satu sampai dua tahun yang semula 'mudah' sekarang menjadi lebih 'sulit'. Ia menggunakan segala sesuatu tanpa pertimbangan. Hal itu tingkatan yang harus dilalui, supaya anak meningkat rasa percaya dirinya. Anak seringkali memaksa melakukan sesuatu dengan suasana hati berubah-ubah, yang membingungkan dirinya sendiri dan orang tuanya.

Anak penderita sindrom Down seringkali memiliki kesulitan mengunyah yang ditunjukkan dengan lebih suka makanan lunak. Pada pertengahan tahun ketiga, mereka biasanya mulai beradaptasi terhadap makanan yang sedikit lebih keras. Latihan ke 'belakang' (*toilet training*), biasanya sudah dapat dimulai sejak umur 30 bulan. Orang tua perlu menunggu keinginan buang air kecil atau buang air besar. Langkah pertama adalah membuat anak terbiasa dengan pispot. Anak di beri kesempatan duduk di atas pispot dengan pakaian utuh. Bila pada tingkatan ini ataupun tingkat selanjutnya bereaksi negatif, sebaiknya menunda latihan sampai beberapa minggu supaya ia siap. Anak ditempatkan di atas pispot dalam waktu singkat (kira-kira 2-5 menit) pada saat-saat ia biasa buang air besar. Bila tidak ada pola buang air besar yang jelas, anak di tempatkan di atas pispot, dengan memberikan banyak pujian. Selama beberapa waktu anak masih harus diingatkan untuk penggunaan pispot.^{1,12}

Perkembangan motorik

Antara usia 2-3 tahun, rata-rata anak sindrom Down menjadi lebih mahir pada pekerjaan motorik umum. Pada akhir tahun ketiga, ia berjalan dengan kontrol yang lebih baik sehingga dapat menarik mainan kecil dengan seutas tali dan menaiki tangga bila tangannya dipegangi. Pada usia tiga tahun, anak telah mengembangkan koordinasi yang baik sehingga mampu mendudukkan dirinya pada sebuah bangku kecil, dan menendang bola kecil. Melempar benda-benda sudah berhenti pada saat ini dan mulai jarang memasukkan benda ke dalam mulut atau membentur dan mengibaskannya. Dapat meyusun balok mainan, menumpuk mainan dan menuangkan cairan dari satu cangkir ke cangkir lain tanpa menumpukannya. Menyuruh anak melakukan hal tertentu menjadi lebih mudah karena pada usia ini ada kecenderungan meniru. Dengan perkembangan kemampuan motorik, anak menjadi aktif dan penuh rasa ingin tahu, namun hanya memiliki sedikit pengertian akan bahaya umum, dan perlu diawasi ketat.^{1,12}

Optimalisasi Tumbuh-Kembang Anak Pra-Sekolah (Usia 3-5 Tahun)

Perkembangan komunikasi/bahasa

Rata-rata anak penderita sindrom Down pra-sekolah dapat menyebutkan namanya bila ditanya, dan menamai banyak benda. Kalimat semakin panjang dan bagian percakapan baru seperti kata ganti dan kemudian kata sifat serta kata keterangan mulai bermunculan. Masih terdapat kesalahan tata bahasa dan sering salah ucap. Suatu bunyi seringkali menggantikan bunyi yang lain dan bunyi tertentu dihilangkan dari perkataan. Anak sudah dapat mendengarkan cerita dan sajak kanak-kanak yang lebih rumit dan seringkali dapat mengulanginya. Komunikasi masih tetap lebih banyak bersifat satu arah dari pada percakapan dua arah. Pertanyaannya merupakan pertanyaan berbentuk apa namun belum berupa di mana, siapa dan mengapa.^{1,12}

Perkembangan sosial/emosional

Pada usia 3-4 tahun, rata-rata anak telah cukup tenang, walaupun kadang-kadang bersifat negatif namun masih lebih mudah dikontrol dan lebih merasa mampu. Latihan toilet berlangsung dengan baik. Hal itu membutuhkan waktu, dan menjelang usia lima tahun dapat menarik dan menurunkan celananya dan mencuci

tangan setelah menggunakan toilet. Pada usia empat tahun, ia makan dengan lebih mandiri di meja makan dan hanya memerlukan bantuan untuk memotong makanan. Anak lebih toleran terhadap anak lain di sekelilingnya, tetapi masih bermain dengan permainannya sendiri daripada bermain dengan mereka.^{1,12}

Perkembangan motorik

Anak pra-prasekolah semakin cakap dalam bentuk perkembangan itu. Pada usia tiga tahun, rata-rata anak dapat menaiki tangga sendiri. Pada mulanya, anak tangga dinaiki dengan dua kaki, namun pada usia lima tahun ia mulai dapat menggunakan kakinya bergiliran, masing-masing untuk tiap anak tangga. Ia tidak menggunakan kakinya bergiliran ketika menuruni tangga sampai usia tujuh atau delapan tahun. Pada usia tiga setengah tahun, ia dapat membawa kursi kecil ke meja dan duduk sendiri. Pada usia empat setengah tahun kontrol tungkainya begitu baik sehingga dapat meniru gerakan menyilang dan menjulurkan tungkai serta berjalan jarak dekat sambil berjingkat. Melempar dan menendang bola dilakukan dengan lebih cepat. Pada usia lima tahun lari semakin baik koordinasinya dan mampu mengubah perjalanan guna menghindari benda yang menghalangi lintasannya. Pada usia tersebut ia dapat mengayuh sepeda roda tiga. Pada usia tiga tahun, rata-rata anak ini mampu membuka botol kecil dengan gerakan memutar. Ia juga dapat menggambar garis lurus tanpa contoh dan pada akhir tahun ketiga dapat membolak-balik halaman, satu per satu. Pada usia empat tahun dengan sejumlah latihan ia dapat merangkai manik-manik. Sekarang ia lebih mampu merapikan mainannya dan bahkan mengemas benda kecil ke dalam sebuah kotak. Ia juga lebih mahir mengerjakan *puzzle* dan membangun bangunan tinggi dengan beberapa balok mainan. Pada usia lima tahun ia dapat mencontoh sebuah lingkaran.^{1,12}

Perkembangan kognitif

Pada usia ini, fungsi intelektual biasanya menjadi lebih mudah untuk dinilai. Daya ingatnya membaik dan umumnya mampu mengulang urutan pendek angka yang baru didengar. Ia mulai mengerti konsep ukuran dan tahu perbedaan antara besar dan kecil. Lebih mampu memecahkan masalah secara mental dan tidak perlu mencontoh untuk mencapai pemecahan. Hal itu dapat terlihat dari kemampuannya menempatkan *puzzle* di tempat yang tepat.^{1,12}

Optimalisasi Tumbuh-Kembang Anak Sekolah Dasar (Usia 5 - 12 Tahun)

Perkembangan komunikasi/bahasa

Sewaktu anak bersekolah, umumnya anak penderita sindrom Down memiliki banyak sekali perbendaharaan kata. Hanya masih malu dan tidak banyak berbicara sewaktu ke luar rumah. Di rumah seringkali ia lebih cerewet dan banyak bertanya. Pada usia sekitar 6 - 7 tahun pertanyaan yang dimulai dengan di mana dan siapa mulai muncul dan sekitar usia 10 tahun pertanyaan mengapa mulai muncul. Bahasa merupakan wilayah perkembangan yang paling bervariasi pada anak penderita sindrom Down, dan banyak anak, tertinggal dalam bidang ini.^{1,12}

Perkembangan sosial/emosional

Penderita sindrom Down biasanya dapat melakukan aktivitas sehari-hari dengan lebih baik dalam menolong diri sendiri dan hubungan sosial dari pada kemampuan intelektual mereka. Rata-rata anak dapat menggunakan pisau untuk memotong sejak usia sekitar 10 tahun. Berpakaian menjadi semakin mandiri walaupun mungkin agak lambat. Kancing dapat dikuasai pada usia 10 tahun. Mandi sendiri, menggunakan sikat gigi, membuang ingus dan menyisir serta menyikat rambut juga dapat dikuasai sekitar usia ini.^{1,12}

Perkembangan motorik

Ketrampilan motorik umum lebih diperhalus selama periode itu. Tonus otot meningkat dan sendi kehilangan sebagian mobilitas abnormalnya. Pada usia 10 tahun ia dapat memanjat, mengayun dan meluncur serta mampu menangkap bola dengan cukup baik. Sejak itu, kekuatan, koordinasi dan ketahanan menunjukkan perbaikan yang tetap. Pada usia 10 tahun, umumnya anak sudah mampu menggambar figur manusia yang dapat dikenali dan gambar sederhana rumah dan benda yang sudah dikenal lainnya. Melipat, menggunting, memasang benang, merekatkan juga menjadi semakin tepat dan cepat pada usia ini. Di antara usia 10 - 12, semakin banyak bentuk yang dapat dicontoh misalnya alfabet dan angka dapat dikenali dan dilukiskan kembali.^{1,12}

Perkembangan Kognitif

Sepanjang periode tersebut, rata-rata anak tetap sangat konkrit dalam hal berpikir dan memahami berbagai hal secara harfiah. Ia percaya bahwa penyebab bersifat motif, misalnya apel jatuh dari pohon karena ia menghendaki untuk jatuh. Ia memahami segala sesuatu di sekelilingnya sebagai sesuatu yang sungguh ada, tanpa memodifikasikan hal itu berdasarkan pengalaman, misalnya burung bangau membawa bayi. Peraturan dilihat dengan kaku dan menjadi bingung menghadapi kelonggaran atau kekecualian.^{1,12}

Gangguan Kesehatan Terkait Sindrom Down Seperti semua anak, anak penderita sindrom Down memperoleh manfaat dari cara hidup sehat. Hal itu mencakup lingkungan keluarga yang penuh perhatian, makan dengan menu seimbang, udara segar yang cukup serta latihan jasmani. Selain cara hidup sehat, anak perlu menjalani pemeriksaan teratur untuk deteksi dini masalah kesehatan (Tabel 2), sebelum masalah tersebut menyebabkan kerusakan luas dan sulit diobati yang akan menghambat tumbuh kembang anak.^{1,3,6}

Tabel 2. Gangguan Kesehatan pada Anak Penderita Sindrom Down

Kelainan Jantung Kongenital (30-40%)	<i>Atrioventricular Septal Defect, Ventricular Septal Defect/Atrial Septal Defect</i>
Tiroid	Hipotiroid (15-20 %), Hipertiroid (<i>Grave disease</i>), <i>Growth hormone deficiency</i>
Kulit ($\pm 10\%$)	Dermatitis atopik, <i>Alopecia aerata</i>
Gastrointestinal	Aganglionic megacolon (<i>Hirschprung disease</i>), Annular pancreas, Atresia duodenal dan Stenosis duodenal, Anus Imperforata, Fistula tracheo-esophageal, Stenosis Pyloris, Gangguan motilitas Esofageal dan Refluks gastro-esofageal, Malabsorpsi
Traktus Respiratorius	Infeksi pernapasan, Sleep apnea
Muskuloskeletal	Skoliosis, Dislokasi sendi, <i>Atlanto-axial instability</i> (20 %)
Penglihatan (70 %)	Katarak kongenital, strabismus, rabun dekat, rabun jauh, blepharitis, konjungtivitis.

Sumber : *What are the Medical Problems Associated with Down Syndrome?*, 1999

Pemeriksaan bayi baru lahir

Pemeriksaan kesehatan pertama adalah pemeriksaan bayi segera setelah kelahiran. Pemeriksaan dilakukan oleh seorang dokter ahli anak dan dilaksanakan di hadapan kedua orang tua sehingga mereka mempunyai kesempatan melihat apa yang dikerjakan dan dapat mengajukan pertanyaan. Pemeriksaan jantung perlu dilakukan untuk melihat

kemungkinan kelainan jantung bawaan. Saat lahir jantung mengalami perubahan dari keadaan tidak bernapas ke bernapas hingga sejumlah kelainan tidak dapat dideteksi sampai berusia enam minggu. Satu-satunya uji darah khusus yang perlu dilakukan saat baru lahir adalah uji kromosom dan tiroid. Uji kromosom harus dilakukan terhadap darah semua anak tersangka sindrom Down, walaupun diagnosis dapat

ditegakkan dari luar penampilan bayi. Pada kasus translokasi, kedua orang tua harus juga menjalani uji kromosom. Uji fungsi tiroid dilakukan secara rutin guna deteksi dini defisiensi tiroid sehingga dapat diobati sebelum menyebabkan kerusakan intelektual.^{1,6,9}

Uji Penglihatan

Pemeriksaan terperinci pertama harus dilaksanakan antara usia sembilan bulan dan satu tahun oleh seorang dokter ahli mata. Setelah usia satu tahun, anak penderita sindrom Down harus menjalani pemeriksaan tahunan atas penglihatannya sampai usia 10 tahun. Setelah usia tersebut, pemeriksaan dilaksanakan setiap dua tahun.^{1,13}

Uji Pendengaran

Uji pendengaran dilakukan pertama kali diantara usia sembilan dan dua belas bulan. Setelah itu pendengaran harus diperiksa setiap tahun sampai usia 10 tahun. Setelah usia 10 tahun, pendengaran perlu diperiksa setiap dua tahun sekali. Perlu disadari bahwa uji pendengaran harus dilaksanakan, walaupun anak kelihatannya mendengar dengan baik. Hilangnya pendengaran ringan, yang hanya mengenai frekuensi bunyi tertentu dapat berlangsung tanpa terdeteksi kecuali dilakukan uji pendengaran yang cermat. Hilangnya pendengaran walaupun sedikit akan dapat mengganggu pemahaman bahasa, ketepatan percakapan dan kemampuan belajar.^{1,13}

Infeksi saluran pernafasan atas

Infeksi saluran pernafasan atas paling sering terjadi pada waktu mulai mengikuti kelompok atau kelas pra-sekolah dan pada waktu masuk sekolah. Biasanya anak mengalami pilek, demam dan batuk. Jarang berkembang menjadi pneumonia dan batuknya lebih sering akibat infeksi tenggorokan dari pada infeksi dada. Saluran udara yang relatif sempit (tuba eustachii dan rongga hidung) menyebabkan sejumlah anak lebih menderita ketika mengalami batuk pilek ini.^{1,6}

Mata dan penglihatan

Penglihatan anak perlu diperiksa secara teratur karena kecenderungan timbulnya gangguan penglihatan dekat (hipermetrop) dan gangguan penglihatan jauh (miopia). Mata juling sering ditemukan dan biasanya bersifat konvergen. Kelainan tersebut dapat dioperasi guna mengoreksi kesejajaran kedua mata. Hal itu

penting bukan hanya untuk penglihatan anak namun juga bagi penampilannya. Nistagmus merupakan kelainan yang sering ditemukan karena otak tidak dapat mengontrol dengan tepat pergerakan otot sekeliling bola mata. Katarak dapat terjadi yang biasanya memadat dan mengganggu penglihatan. Dalam hal itu katarak perlu diangkat dengan operasi. Keratokonus merupakan kondisi kornea berbentuk kerucut. Gangguan penglihatan yang menyertai biasanya dapat dikoreksi dengan kacamata. Keratokonus biasanya berkembang paling cepat pada masa remaja lanjut dan dewasa dini.^{1,6,13}

Otot, tulang dan persendian

Anak-anak penderita sindrom Down seringkali memiliki persendian yang sangat mobil. Hal itu, seperti halnya tonus rendah, akan berkurang bersamaan dengan bertambahnya usia dan jauh berkurang setelah usia 10 tahun. Tonus otot yang rendah dan sendi yang mobil menyebabkan sebagian tubuh akan mendapat posisi yang abnormal. Bila berlangsung lama terutama pada anggota gerak, tulang akan tumbuh abnormal. Bayi tidak boleh tidur tengkurap dengan kedua kaki memutar ke dalam karena, di kemudian hari saat berjalan kedua kaki akan melengkung ke dalam. Karena tonus rendah, anak-anak penderita sindrom Down seringkali duduk dalam posisi huruf W. Bila berlangsung lama, posisi itu menyebabkan tulang femur melengkung ke dalam. Bila anak melewatkan banyak waktu dalam posisi tersebut, usahakan mengubahnya dengan menyilangkan kedua tungkai bawah atau lurus di depan. Tonus otot yang rendah juga berakibat anak penderita sindrom Down cenderung memiliki kaki datar. Kaki datar akan semakin baik sejalan dengan waktu. Pada sekitar 20% anak penderita sindrom Down ditemukan peningkatan mobilitas sendi atlanto-aksial, hingga persendian itu tidak stabil yang dapat berakibat terjadi dislokasi. Sumsum tulang belakang dapat tertekan oleh tonjolan tulang aksis (prosesus odontoid) dan mengalami kerusakan. Akibatnya terjadi kelumpuhan anggota gerak dan mengganggu fungsi tubuh lainnya seperti pernafasan dan kandung kemih. Satu-satunya cara deteksi adalah dengan pemeriksaan radiologi leher. Semua anak penderita sindrom Down harus menjalani pemeriksaan tahunan untuk deteksi kemungkinan penekanan sumsum tulang belakang, seperti perubahan kekuatan, tonus dan refleks anggota gerak. Bila ada kelainan maka jenis olah raga harus dibatasi.^{1,3,6,13}

Kulit

Kelainan kulit bervariasi dan tidak spesifik. Dapat berupa hiperkeratosis, alopesia areata dan adenoma kelenjar keringat.^{3,6}

Kelenjar Tiroid

Hipotiroidisme dapat bersifat kongenital atau didapat. Hipotiroidisme sulit dikenali pada stadium dini karena hipotiroidisme dan sindrom Down memiliki sejumlah gejala serupa. Karena itu dianjurkan untuk mendeteksi kemungkinan hipotiroidisme pada semua anak penderita sindrom Down. Hipotiroidisme dapat mengganggu fungsi sistem saraf pusat.^{1,4,6}

Usus

Atresia duodeni ditemukan pada 10-15 persen bayi penderita sindrom Down. Kondisi itu menimbulkan masalah selama periode baru lahir. Muntah biasanya timbul beberapa jam setelah lahir dan bagian atas lambung kembung. Atresia duodeni diobati dengan operasi membuang bagian usus yang tersumbat dan duodenum disambungkan kembali. Penyakit Hirschprung menimbulkan konstipasi biasanya pada periode baru lahir atau masa bayi. Perut membesar dan bayi muntah-muntah. Pengobatan awal (kolostomi) ditujukan untuk mempersiapkan operasi bypass dikemudian hari, ketika anak sudah cukup besar.^{1,6}

Jantung

Sepertiga anak dengan sindrom Down dilahirkan dengan kelainan jantung. *Atrioventricular septal defect* (AVSD) merupakan kelainan jantung yang paling sering ditemukan. Kelainan itu dapat parsial atau komplit. Pada AVSD parsial pembedahan untuk menutup lubang dan memperbaiki katup biasanya dianjurkan pada usia sekitar 2 - 4 tahun karena pada awalnya banyak anak-anak tidak menunjukkan kelainan. AVSD komplit merupakan kelainan yang lebih berat, bayi dapat diberi digitalis untuk memperlambat denyut jantung dan membuat pompa jantung menjadi efektif. Diuretik diberikan untuk membantu paru-paru bayi. Pengobatan AVSD komplit adalah operasi sewaktu bayi. *Ventricular septal defect* (VSD) pada sejumlah anak menjadi lebih kecil sewaktu jantung tumbuh bahkan pada beberapa kasus lubang dapat menutup sendiri. Pada anak dengan lubang yang besar terdapat resiko kerusakan pembuluh paru akibat meningkatnya aliran darah sehingga penting perbaikan VSD semasa bayi. *Patent Ductus Arteriosus* (PDA) terjadi bila duktus gagal menutup setelah lahir. Paru menjadi kaku karena darah yang melewatinya berlebihan dan akan muncul sesak nafas, sulit makan serta infeksi. PDA diatasi dengan jalan menutup duktus tersebut.^{1,3,6,14}

Kesimpulan

Sindrom Down adalah salah satu kelainan kongenital yang dapat ditegakkan ketika bayi lahir. Mempunyai tiga bentuk dasar, trisomi 21, translokasi dan mosaik. Mosaik adalah tipe sindrom Down yang paling ringan, namun jarang ditemukan dan mempunyai kelainan paling sedikit.

Anak penderita sindrom Down tumbuh kembang dengan kecepatan lebih lambat dibanding anak normal namun dengan kecepatan tetap, sehingga optimalisasi tumbuh kembang perlu dilakukan agar proses tumbuh kembang berlangsung dengan kecepatan yang tetap dan anak dapat mencapai potensi yang seharusnya. Ada lima aspek yang perlu diperhatikan dalam tumbuh kembang anak yaitu, komunikasi, sosial-emosional, kognitif, motorik dan kemandirian. Tumbuh kembang yang baik dapat tercapai bila anak berada dalam kondisi kesehatan yang prima. Anak dengan sindrom Down sejak lahir berada dalam resiko tinggi sehingga perlu dilakukan pemeriksaan berkala untuk deteksi dini gangguan kesehatan.

Dengan membantu anak penderita sindrom Down dalam mencapai tahap perkembangannya dan menjaga serta menanggulangi permasalahan kesehatannya diharapkan anak dapat mencapai tingkat pertumbuhan dan perkembangan yang optimal.

DAFTAR PUSTAKA

1. Selikowitz M. Mengenal sindroma Down. New York: Oxford University Press, 1990. p. 41-130
2. Fackler A, Sexton MJ, Smith D. Classification of Down Syndrome. Last Updated August 16, 2005. Diunduh dari www.peacehealth.org/kbase/frame/hw152/hw152695/frame.htm. 12/12/2006.
3. Indayati SS. Aberasi kromosom. Dalam: Soetomenggolo SS, Ismael S, penyunting. Buku Ajar Neurologi Anak Jakarta: Ikatan Dokter Anak Indonesia, 1999. p. 156-60
4. Pueschel SM. Down Syndrome.. Revised September 2001. Diunduh dari www.thearc.org. 7/12/2006.
5. Dourmishev AL, Janniger CK. Down Syndrome. Diunduh dari www.emedicine.com/derm/topic687.htm. Last Updated June 22,2006. 12/12/2006.

6. Kozma C. What are the medical problems associated with Down syndrome? Diunduh dari www.Downsyn.com/whatmed.html. Last Updated March 13, 1999. 13/12/2006.
7. Wikipedia The Free Encyclopedia. Down Syndrom. Last updated December 7, 2006. Diunduh dari www.en.wikipedia.org/wiki/Down's_syndrome. 8/12/2006.
8. Kompas – Iptek. Stimulasi Dini Membantu Penderita Sindroma Down. Diunduh dari www.kompas.com/kompas-cetak/0110/16/iptek/stim10.htm. 20 Oktober 2001. 8/12/2006.
9. Meadow R, Newell S. Lecture Notes Pediatrika Edisi Ke-7. Jakarta: Penerbit Erlangga; 2005. p. 103-4
10. Elias ER, Tsai ACH, Manchester DK. Genetics and dysmorphology. Dalam: Hay WW, Levin MJ, Deterding RR, Sondheimer JM, Editors. Current diagnosis and treatment in pediatrics. New York: The Mcgraw-Hill Companies; 2007. p.1031
11. A Down's syndrome association. People with Down's syndrome – your questions answered. Diunduh dari www.Down-syndrome.org.uk. 7/12/2006.
12. Tatterson C, Hughes J, Bird G, Hillier K, Oates J, Clibbens J, et al. Developmental journal for babies and children with Down syndrome. The Down syndrome educational trust. Nottingham: DfES Publications; 2006
13. Moss K. Hearing and vision loss associated with Down syndrome. Diunduh dari www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/summer98/Downsynd.htm. 10/12/2006.
14. Schneider D. The heart and children with syndrome Down. Diunduh dari www.pirchei.co.il/specl ed/Down/archives/heart.htm. 13/12/2006.

Virulence Factors of Dirofilaria immitis in Human Tissue

Abstract

Dirofilaria immitis is a filarial nematode of dogs, cats and many kind of animals with its predilection site heart and lung vessels. In human the worm can cause zoonotic infection that can be fatal named dirofilariasis. Infection occur through the bite of zoophilic mosquito that contain infective microfilariae. Theoretically, *D. immitis* will not be able develop and become adult worm outside its definite host but several cases of heart and pulmonary vessels obstruction caused by adult stage have been reported. The ability to survive and destroy the inner organ of the non-ratinal hosts showed that there are several virulence factors that made the host's immune system failed. This paper aimed to discuss about the virulence factors of *D. immitis*.

Keywords: *D. immitis*, zoonosis, dirofilariasis, virulence factors

PENDAHULUAN

Dirofilaria immitis merupakan cacing filaria yang bersifat zoonosis. Anjing dan kucing merupakan hospes definitif, karena cacing tersebut mampu tumbuh dan berkembang biak menjadi cacing dewasa dalam jantung kedua hewan tersebut pada organ dalam seperti jantung, paru dan pembuluh darah serta jaringan subkutan.^{1,2} Cacing ini juga pernah dilaporkan ditemukan pada anjing laut, kucing, beruang dan binatang pengerat lain. Cacing dewasaanya hidup dalam darah