

BAB I

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Sindrom Down (SD) merupakan salah satu kelainan kongenital yang tersering pada anak. Sindrom ini merupakan suatu kondisi keterbelakangan perkembangan fisik dan mental pada anak yang disebabkan adanya abnormalitas kromosom 21 (Hsa21) yang tidak berhasil memisahkan diri selama proses meiosis sehingga terbentuk individu dengan 47 kromosom. Kelainan ini ditandai dengan adanya retardasi mental ringan sampai sedang, abnormalitas kraniofasial, kelainan kardiovaskuler, gastrointestinal dan defisiensi imun (Malak R et al., 2013; Khalil A et al., 2006; Brockmeyer D, 2005; ram G et al., 2011).

Sindrom Down merupakan masalah dalam bidang kesehatan anak, karena mempunyai akibat dan pengaruh yang besar terhadap pertumbuhan dan perkembangan anak. Sindrom ini terutama bermasalah dalam perkembangan kecerdasan sehingga mempunyai hendaya dalam kehidupan sehari-hari, sehingga ia membutuhkan pertolongan atau bantuan sepanjang hidupnya mulai dari keluarga, masyarakat dan negara. SD sudah dikenal sebagai kelainan kromosom pada manusia, merupakan kelainan genetik sebagai penyebab utama mental retardasi, hipotonia, *dysmorphic facial*, onset cepat dari penyakit Alzheimer, dan gangguan tingkah laku lainnya (Chen H, 2016).

Insiden SD di Amerika Serikat diperkirakan terjadi 1 setiap 800-1000 kelahiran hidup, sedangkan di Indonesia angka yang definitif masih belum diketahui. Meskipun demikian penelitian di Universitas Indonesia memperkirakan bahwa 300.000 anak dengan SD pertahunnya (kawanto et al., 2007). Di Sumatera

Barat sampai saat ini belum ada datanya dan di Rumah Sakit Dr.M.Djamil Padang dari tahun 2009 sampai tahun 2012 di temukan 95 kasus,baru sebagian kecil yang sudah diketahui kelainan kromosomnya.

Radikal bebas adalah atom atau molekul yang mempunyai elektron yang tidak berpasangan pada orbita terluarnya dan dapat berdiri sendiri. *Reactive oxygen species (ROS)* adalah senyawa pengoksidasi turunan oksigen yang bersifat sangat reaktif yang terdiri atas kelompok radikal bebas dan non radikal (Zis P et al., 2014; Lott et al., 2010). Stress oksidatif merupakan hasil dari ketidakseimbangan antara ROS dan antioksidan, dimana efek dari ROS lebih poten daripada kapasitas kompensasi dari antioksidan (He J et al., 2015; Zampelas A et al., 2015). Dalam kondisi fisiologis pengaruh ROS dinetralkan oleh berbagai antioksidan, melalui mekanisme enzimatis dan non enzimatis. Tubuh dilengkapi oleh seperangkat sistem pertahanan untuk menangkal serangan radikal bebas atau oksidan sehingga dapat membatasi kerusakan yang disebabkan oleh radikal bebas. Sistem pertahanan antioksidan ini antara lain adalah enzim Superoxide Dismutase (SOD) yang terdapat di mitokondria dan sitosol, Glutathione Peroxidase (GPX), Glutathione reductase, dan katalase (Zampelas A et al., 2015; Gueant JL et al., 2005).

Sindrom Down berhubungan dengan gangguan belajar dan tingginya risiko kemunduran kognitif dan berkembang menjadi demensia pada usia yang lebih dini. Komorbidity yang terdapat pada sindrom Down ini disebabkan oleh stress oksidatif. Gen yang mengkode enzim berkaitan dengan produksi ROS, superoxide dismutase (SOD) berlokasi di kromosom 21, trisomi pada kromosom ini sehingga terdapat ekspresi yang berlebihan pada gen ini mencapai 150% sehingga terjadi peningkatan produksi ROS pada pasien sindrom Down. Peningkatan produksi ROS disertai

dengan disfungsi pada mitokondria muncul pada sel penderita sindrom Down pada usia yang sangat dini yaitu dimulai pada masa embrionik. Ekspresi yang berlebihan oleh beberapa gen yang disandi oleh kromosom 21, salah satu penginduksi yang paling relevan adalah *cooper-zinc superoxide dismutase* (SOD-I), yang diduga memiliki peranan besar dalam pertahanan lini pertama oleh antioksidan dengan mengkatalisir dismutasi dari anion *superoxide* ($O_2^{\cdot-}$) menjadi molekul oksigen (O_2) dan H_2O_2 , yang dapat dikonversi oleh katalase (CAT) dan *glutathione peroxidase* (GPX) menjadi air (Bartesaghi R et al., 2015; Muchova J et al., 2014; Ozbey U et al., 2012).

Peningkatan aktifitas stress oksidatif yang dapat diketahui dari meningkatnya aktifitas SOD dan GPx berhubungan dengan intelligence quotient (IQ) anak sindrom Down (SD) (Bartesaghi et al., 2015).

1.2 Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang tersebut diatas maka disusunlah rumusan masalah sebagai berikut: Apakah terdapat hubungan antara superoxide dismutase dengan tingkat intelegensia pada anak sindrom Down di Sekolah Luar Biasa Kota Padang?

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Umum

Mengetahui hubungan antara superoxide dismutase dengan tingkat intelegensia pada anak sindrom Down di Sekolah Luar Biasa Kota Padang.

1.3.2 Khusus

1. Mengetahui kadar superoxide dismutase pada anak sindrom Down di Sekolah Luar Biasa Kota Padang dibandingkan dengan kontrol sehat.

2. Mengetahui tingkat intelegensia anak sindrom Down di Sekolah Luar Biasa Kota Padang
3. Mengetahui hubungan antara kadar superoxide dismutase dengan tingkat intelegensia pada anak sindrom Down di Sekolah Luar Biasa Kota Padang

1.4 Manfaat Penelitian

1. Manfaat dalam bidang ilmu pengetahuan

Meningkatkan pengetahuan mengenai stress oksidatif pada anak sindrom Down dan pengaruhnya terhadap fungsi kognitif serta perkembangannya.

2. Manfaat klinis

Hasil penelitian ini dapat menjadi acuan bagi tenaga medis mengenai pengaruh stress oksidatif pada anak sindrom Down sehingga dapat mengurangi efek tersebut untuk perkembangan pasien menjadi lebih baik.

3. Manfaat untuk pengabdian masyarakat

Hasil penelitian ini dapat dipergunakan sebagai bahan acuan untuk mewaspadaai efek stress oksidatif pada anak sindrom Down sehingga dapat mengupayakan tindakan untuk mencegah efek yang lebih buruk akibat paparan stress oksidatif.