

BAB I PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Sindrom Down merupakan suatu kelainan genetik bawaan lahir yang diakibatkan oleh kesalahan pembelahan sel pada kromosom 21. Pada umumnya, manusia mempunyai 46 kromosom, sedangkan pada Sindrom Down akan ditemukan tiga salinan kromosom 21 yang mengakibatkan jumlah kromosom pada Sindrom Down berjumlah 47 kromosom¹. Sekitar 95% penderita Sindrom Down hanya memiliki salinan kromosom 21. Sekitar 1-3% penderita Sindrom Down bersifat mosaik dengan beberapa sel normal pada individu tersebut. Sekitar 4% penderita lainnya mengalami translokasi pada kromosom 21². Pada penderita Sindrom Down translokasi kromosom 21 memiliki jumlah kromosom yang tetap sebanyak 46 kromosom, tetapi salinan tambahan kromosom 21 tersebut melekat pada kromosom yang lain³.

Beberapa faktor yang memicu terjadinya Sindrom Down, antara lain usia ibu, genetik turunan orang tua, pernah melahirkan bayi dengan Sindrom Down sebelumnya, pengaruh obat-obatan, dan pengaruh lingkungan seperti radiasi sinar-X serta paparan zat kimia, namun faktor usia ibu di atas 35 tahun sering kali berhubungan dengan kejadian Sindrom Down. *National Down Syndrome Society* (NDSS) mengungkapkan bahwa semakin bertambah usia ibu pada saat kehamilan maka akan semakin tinggi probabilitas mempunyai anak Sindrom Down^{1,4,5}.

Prevalensi Sindrom Down sekitar satu kasus setiap 800 kelahiran. Setiap tahun, lebih kurang 6.000 anak lahir dengan Sindrom Down. Sindrom Down menyumbang sekitar sepertiga dari semua cacat mental pada anak usia sekolah.⁶ Kejadian Sindrom Down di Indonesia terus meningkat. Berdasarkan dari hasil Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) tahun 2010, pada anak usia 2 tahun sampai 5 tahun kasus Sindrom Down sebesar 0,12 persen. Pada tahun 2013 mengalami peningkatan menjadi 0,13 persen dan tahun 2018 mengalami peningkatan kembali menjadi 0,21 persen¹.

Pada individu dengan Sindrom Down akan ditemukan keterlambatan pertumbuhan, gangguan kognitif, gangguan kraniofasial, gangguan sistem muskuloskeletal, cacat jantung bawaan, kelainan hematologi, dan kelainan endokrin⁶. Beberapa ekspresi gen berlebih yang mungkin terlibat dalam kelainan yang terjadi pada Sindrom Down, antara lain *Superoxide Dismutase* (SOD1) yang berperan dalam demensia tipe Alzheimer, COL6A1 yang berkaitan dengan gangguan jantung, ETS2 yang berperan dalam gangguan skeletal, CAF1A yang bisa merusak sintesis DNA, *Cystathione Beta Synthase* (CBS) yang berkaitan dengan gangguan metabolisme, DYRK yang berkaitan dengan keterbelakangan mental penderita, CRYA1 yang berkaitan dengan gangguan mata, IFNAR yang berkaitan dengan pengepresian interferon, dan beberapa gen lainnya yang mungkin juga terlibat dalam terjadinya Sindrom Down, namun belum ada gen yang sepenuhnya berkaitan dengan karakteristik pada Sindrom Down^{7,8,9}.

Pada wajah individu Sindrom Down bisa kita temukan garis mata yang miring ke atas, lipatan epikantus, kepala yang kecil, leher yang pendek, langit-langit yang tinggi dan sempit, kelainan pada gigi, lidah yang beralur dan menonjol serta tulang hidung dan pipi yang kecil sehingga menyebabkan bentuk wajah yang datar dan khas pada penderita Sindrom Down¹⁰. Kava dkk melakukan penelitian dari 524 penderita Sindrom Down didapatkan wajah khas dengan hidung yang datar 83,9%, kelainan telinga 66,9%, dan profil wajah datar 50,9%⁴.

Diagnosis Sindrom Down dapat dilakukan pralahir ataupun pasca-lahir. Diagnosis sebelum lahir bisa dilakukan dengan pemeriksaan cairan amnion, pemeriksaan darah dari tali pusat dan sampel dari korion, sedangkan diagnosis pasca-lahir bisa kita tegakkan melalui pemeriksaan analisis kromosom, bentuk klinis dan pemeriksaan radiologis. Pada penderita Sindrom Down didapatkan bentuk klinis yang khas. Salah satunya memiliki bentuk wajah yang hampir sama pada setiap penderita^{11,12,13,10}.

Adanya karakteristik khas yang ditemukan pada wajah Sindrom Down membuat peneliti ingin meninjau lebih lanjut dari beberapa penelitian mengenai morfologi wajah pada Sindrom Down. Morfologi wajah pada Sindrom Down telah dijelaskan dalam berbagai penelitian, namun setelah melakukan *preliminary*

search dari beberapa *database* sampai saat ini masih sedikit yang melakukan tinjauan sistematis mengenai topik ini. Penelitian dengan menggunakan metode tinjauan sistematis bertujuan untuk mengevaluasi morfologi wajah pada Sindrom Down yang akan dibandingkan dengan populasi normal serta meningkatkan validitas kesimpulan dari studi primer yang berkualitas. Oleh karena itu, evaluasi lebih dalam lagi terkait tinjauan sistematis dari morfologi wajah pada Sindrom Down sangat dibutuhkan.

1.2 Rumusan Masalah

Berdasarkan latar belakang yang telah diuraikan sebelumnya, rumusan masalah dalam penelitian ini, sebagai berikut.

“ Bagaimana karakteristik morfologi wajah pada individu Sindrom Down ? “

1.3 Tujuan Penelitian

1.3.1 Tujuan Umum

Tinjauan ini dilakukan secara sistematis untuk mengetahui morfologi wajah pada Sindrom Down.

1.3.2 Tujuan Khusus

1. Untuk mengetahui bagaimana antropometri wajah pada Sindrom Down.
2. Untuk mengetahui morfologi mata, hidung, telinga, dan bibir pada Sindrom Down.

1.4 Manfaat Penulisan

1. Bagi Peneliti

Peneliti dapat meningkatkan kemampuan dalam proses pengajaran tinjauan sistematis, mampu memahami morfologi wajah pada Sindrom Down, serta dapat mengembangkan sikap berpikir ilmiah dan sistematis.

2. Bagi Institusi Kesehatan

Untuk memberikan informasi mengenai morfologi wajah pada Sindrom Down sehingga bisa menjadi masukan untuk meningkatkan pelayanan kesehatan bagi masyarakat.

3. Bagi Masyarakat

Untuk memberikan informasi mengenai morfologi wajah pada Sindrom Down sehingga dapat meningkatkan pengetahuan masyarakat.

4. Bagi Perkembangan Ilmu Pengetahuan

- 1) Data tinjauan sistematis ini dapat menjadi tambahan data yang sudah ada mengenai gambaran morfologi wajah pada Sindrom Down.
- 2) Data tinjauan sistematis ini dapat menjadi referensi dan rujukan dalam penelitian selanjutnya.

