JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

PENCEGAHAN SINDROM DOWN : MENGURANGI DAMPAK DAN RISIKO PADA ANAK

Daffa Agustian Pujianto[1], Irna Aulia Maulida[2], Popi Sopiah[3]

[1,2]Universitas Pendidikan Indonesia, Prodi S1 Keperawatan Kampus Sumedang, Indonesia
[3]*Universitas Pendidikan Indonesia, Prodi Profesi Ners Kampus Sumedang, Indonesia
Email: [1] daffaagustian08@upi.edu, [2]irnaaulia@upi.edu, [3]popisopiah@upi.edu
* popisopiah@upi.edu

Abstrak

Sindrom Down merupakan kelainan genetik yang disebabkan oleh materi genetik berlebih yaitu kelebihan kromosom 21, yang berdampak pada keterlambatan fisik dan intelektual. Penelitian ini bertujuan untuk menganalisis berbagai upaya pencegahan dan intervensi yang dapat mengurangi dampak dan risiko yang ditimbulkan dari anak dengan sindrom down. Penelitian ini menggunakan metode *literature scoping review* dengan data diperoleh melalui pencarian sistematis di basis data ilmiah seperti Google Sholar, PubMed, dan Sience Direct pada publikasi terbatas 10 tahun terakhir yaitu tahun 2015-2025 guna mempertahankan relevansi terhadap tren terbaru dalam bidang ini. Hasil tinjauan menunjukkan bahwa pencegahan Sindrom Down dapat dilakukan melalui skrining pra-nikah untuk mendeteksi kelainan genetik pada calon orang tua, edukasi gizi bagi ibu hamil, serta konsumsi asam folat untuk mengurangi risiko kelainan kromosom. Selain itu, intervensi prenatal, seperti terapi genetik dan aktivasi pensinyalan insulin, berpotensi memperbaiki ekspresi gen yang terkait dengan sindrom Down. Setelah kelahiran, intervensi farmakologis pediatrik dapat meningkatkan fungsi kognitif anak dengan sindrom Down, sehingga meningkatkan kemandirian dan kualitas hidup mereka.

Kata kunci: sindrom down; pencegahan; risiko; dampak

Abstract

Down syndrome is a genetic disorder caused by excess genetic material, namely excess chromosome 21, which results in physical and intellectual delays. This study aims to analyze various prevention and intervention efforts that can reduce the impact and risks posed by children with Down syndrome. This study used the literature scoping review method with data obtained through systematic searches in scientific databases such as Google Scholar, PubMed, and Sience Direct on publications limited to the last 10 years, namely 2015-2025 to maintain relevance to the latest trends in this field. The review showed that the prevention of Down's syndrome can be done through premarital screening to detect genetic abnormalities in prospective parents, nutrition education for pregnant women, and folic acid consumption to reduce the risk of chromosomal abnormalities. In addition, prenatal interventions, such as genetic therapy and insulin signaling activation, have the potential to improve the expression of genes associated with Down syndrome. After birth, pediatric pharmacological interventions can improve the cognitive function of children with Down syndrome, thereby enhancing their independence and quality of life.

Keywords: ***down syndrome; prevention; risk; impact***

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

Pendahuluan

Penyakit genetik adalah kelainan pada gen atau kromosom yang menjadi faktor karakteristik suatu organisme. Penyakit genetik dapat terjadi pada satu gen, pada banyak gen, atau bahkan pada kromosom. Penyakit genetik multifaktorial melibatkan faktor genetik dan dipengaruhi oleh faktor eksternal seperti lingkungan dan gaya hidup. Kelainan kromosom yang umum terjadi di masyarakat antara lain sindrom Down, sindrom Turner, dan sindrom Klinefelter (Ambarwati et al., 2023).

Sindrom Down adalah kelainan dimana kelebihan materi genetik menyebabkan keterlambatan perkembangan pada anak-anak dan, dalam beberapa kasus, keterbelakangan mental. Selain itu, sebagian besar penderita sindrom Down memiliki disabilitas intelektual sedang. Disabilitas intelektual sering kali ditandai dengan keterbelakangan fungsi intelektual dan karakteristik adaptif. Down syndrome merupakan isu penting karena merupakan kelainan autosomal terbesar di dunia (Muninggar, 2024).

Kelainan autosomal merupakan kelainan yang terjadi karena kesalahan genetik. Diperkirakan bayi dengan sindrom Down dilahirkan antara 1 dari 1.000 dan 1 dari 1.000 kelahiran hidup di seluruh dunia. Setiap tahunnya, sekitar 3.000 hingga 5.000 anak dilahirkan dengan kelainan kromosom. Di Indonesia, terdapat tren peningkatan kejadian Down Syndrome menurut Studi Kesehatan Dasar (Riskesdas) 2010-2018. Pada tahun 2018, angka cacat lahir pada anak usia 24-59 bulan adalah 0,41%, dan 0,21% dari kelompok usia tersebut mengalami sindrom Down. (Indahri, 2023).

Banyaknya kasus sindrom down membuat penerimaan orang tua terhadap anaknya yang mengidap sindrom down menjadi kekhawatiran dalam penulisan artikel ini karena sesuai dengan teori Kubler Ross mengenai tahap penerimaan diri yang terdiri dari tahap *denial, anger, bargaining, depression dan acceptance*. Banyak Orang tua dengan anak penyandang sindrom down melakukan penolakan setelah mengetahui bahwa anaknya menyandang sindrom down Tahap penyangkalan (*denial*) dialami oleh para orang tua, respon orang tua saat mengetahui diagnosis anaknya yaitu, kebingungan, ketakutan, kesedihan, dan ketidakmampuan menerima kondisi anaknya. Temuan wawancara menunjukkan bahwa, selama tahap penyangkalan, orang tua merasa kaget, terkejut, takut, dan sedih setelah mengetahui kondisi anaknya dari dokter (Nurhalisa & Karyani, 2024).

Kondisi psikologis orang tua dalam menghadapi diagnosis anak dengan sindrom Down ini mendorong pentingnya upaya preventif yang dapat meminimalisir beban emosional akibat ketidaktahuan sejak dini. Salah satu bentuk upaya tersebut adalah melalui skrining prenatal. Seperti penelitian yang dilakukan oleh Liu et al. (2025) menunjukkan bahwa strategi skrining prenatal, khususnya *Non-Invasive Prenatal Testing* (NIPT), memiliki peran krusial dalam pencegahan kelahiran anak dengan sindrom Down. Studi terhadap 140.472 wanita hamil di Changsha, Tiongkok, menunjukkan bahwa NIPT memiliki tingkat sensitivitas dan spesifisitas yang tinggi. Penerapan strategi skrining universal berbasis NIPT dinilai sebagai pendekatan yang paling efektif dan aman dalam mendeteksi kasus sindrom Down, terlebih setelah biaya NIPT disubsidi oleh program kesejahteraan masyarakat. Temuan ini mempertegas bahwa deteksi dini melalui skrining NIPT tidak hanya mendukung keputusan medis yang tepat, tetapi juga menjadi langkah strategis dalam menekan angka kelahiran dengan kelainan genetik, termasuk sindrom

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

Down. Namun, ketika orang tua belum memiliki kesiapan sejak awal dan anak telah lahir dengan kondisi sindrom Down, intervensi seperti terapi *Neuro Development Treatment* seringkali tidak mampu memberikan hasil optimal dalam aspek perkembangan secara menyeluruh. Hal ini menunjukkan bahwa upaya preventif perlu diimbangi dengan kesiapan jangka panjang terhadap kemungkinan terbatasnya kemajuan terapi pada beberapa aspek perkembangan anak. (FIKARIN, 2017)

Anak-anak dengan sindrom Down memiliki banyak risiko, seperti mengalami kondisi penyerta seperti masalah pernapasan, pencernaan, jantung, mata, telinga, dan gigi. Selain itu, beberapa ciri medis anak down syndrome antara lain kerusakan hati bawaan, rentan terhadap penyakit menular, gangguan pernafasan, gangguan pencernaan, gangguan pendengaran, gangguan penglihatan seperti katarak dan strabismus, gangguan pertumbuhan pada masa bayi dan obesitas pada masa remaja, disfungsi tiroid, gangguan pertumbuhan tulang (koneksi tulang lemah dan ketidakstabilan atlantoaksial), risiko penyakit Alzheimer dan leukemia. (Amanullah, 2022). Anak-anak dengan sindrom Down juga mengalami penuaan lebih cepat sehingga angka harapan hidup mereka lebih rendah dan angka kematian cukup tinggi. (Khodijah et al., 2022).

Permasalahan lain yang muncul seperti reaksi negatif lingkungan terhadap anak down syndrome juga merupakan permasalahan yang umum ditemui dalam kehidupan sehari-hari dan menjadi salah satu perhatian orang tua. Hal ini senada dengan pandangan Mangensson dalam buku harian Hendrianni, yang menyatakan bahwa rata-rata kekhawatiran orang tua berasal dari perlakuan negatif terhadap anak penyandang disabilitas di masyarakat normal. Orang tua rentan terhadap kritik dari orang lain atas cara mereka menangani masalah anak-anaknya, dan orang tua sering kali menanggung beban reaksi negatif masyarakat. Tidak hanya terpinggirkan dan mendapat tanggapan negatif dari masyarakat, orang tua dari anak down syndrome juga dikucilkan atau didiskriminasi dalam bidang pendidikan dan kesehatan. (Handayani, 2018).

Seorang anak dengan Sindrom down juga tidak akan pernah dapat bekerja atau hidup dalam lingkungan masyarakat umum. Bahkan yang lebih menyedihkannya lagi, sebagian besarnya menganggap bahwa anak dengan kelainan ini tidak dapat dididik, sehingga banyak di antaranya tidak diberi makan dan minum dan berujung pada kematian. Terkadang juga hal – hal yang menimbulkan perbedaan perlakuan masyarakat terhadap anak – anak dengan kelainan sindrom down berpengaruh terhadap kepercayaan diri mereka dalam bergaul atau bersosialisasi di lingkungan masyarakat sekitarnya. (Wulandari & Setijowati, 2024).

Masalah-masalah yang tertera di atas tidak hanya menjadi kekhawatiran orang tua dari anak-anak sindrom down melainkan kekhawatiran penulis juga. Karena dengan adanya permasalahan-permasalahan tersebut akan berdampak pada tumbuh kembang anak-anak sindrom down tersebut dengan banyaknya diskriminasi dari berbagai pihak, orang tua akan mengalami gangguan kesehatan baik fisik maupun mental. Ini menjadi dasar mengapa penulis membuat penelitian ini.

Merujuk pada gap permasalahan di atas sehingga penulis berkeinginan untuk mengambil judul penelitian ini “Pencegahan Sindrom down: Mengurangi Dampak dan

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

Risiko Pada Anak". Dengan artikel ini kami harap orang tua akan lebih sadar dan peduli akan pentingnyaa mengurangi dampak dan risiko sindrom down.

Metode Penelitian (Time New Roman, 12 pt, Bold, before 24 after 18 pt)

Bagian metode penelitian ini menguraikan desain penelitian, sumber data, teknik pengumpulan data, dan analisis aktual peneliti dalam bentuk paragraf, terhitung 10-15% dari total panjang artikel. Jenis desain penelitian yang digunakan adalah *literature scoping review* untuk menyusun dan menganalisis temuan-temuan penelitian yang relevan terkait dengan Pencegahan Sindrom down: Mengurangi Dampak dan Risiko Pada Anak. *Literature scoping review* umumnya didorong oleh pertanyaan penelitian yang luas dan eksploratif dan secara tipikal menggabungkan studi yang menggunakan berbagai desain penelitian (Lauren, Kelsey, dkk, 2020).

Teknik pengumpulan data dilakukan melalui pencarian sistematis di berbagai basis data ilmiah melalui *database* Google Scholar, PubMed, dan Science Direct untuk memastikan cakupan komprehensif literatur. Kata kunci yang digunakan dalam pencarian diformulasikan melalui proses literatif menggunakan kata kunci Sindrom down (*down syndrome*), pencegahan (*prevention*), risiko (*risk*), dan dampak (*impact*) untuk mempersempit hasil pencarian yang relevan.

Setiap artikel yang diperoleh melalui pencarian awal kemudian disaring menggunakan kriteria inklusi dan eksklusi yang ketat. Kriteria inklusi yang ditetapkan dalam tinjauan ini yaitu: 1) Teks berbahasa Indonesia dan bahasa Inggris; 2) Artikel berbentuk *fulltext*; 3) Artikel yang dipublikasi 10 tahun kebelakang yaitu dari 2015-2025 guna mempertahankan relevansi terhadap tren terbaru dalam bidang ini; dan 4) Isi artikel sesuai topik dan tujuan penelitian. Adapun kriteria ekslusi dalam studi ini yaitu: 1) artikel berupa *literature review*; 2) artikel duplikat; dan 3) artikel tidak *open access*.

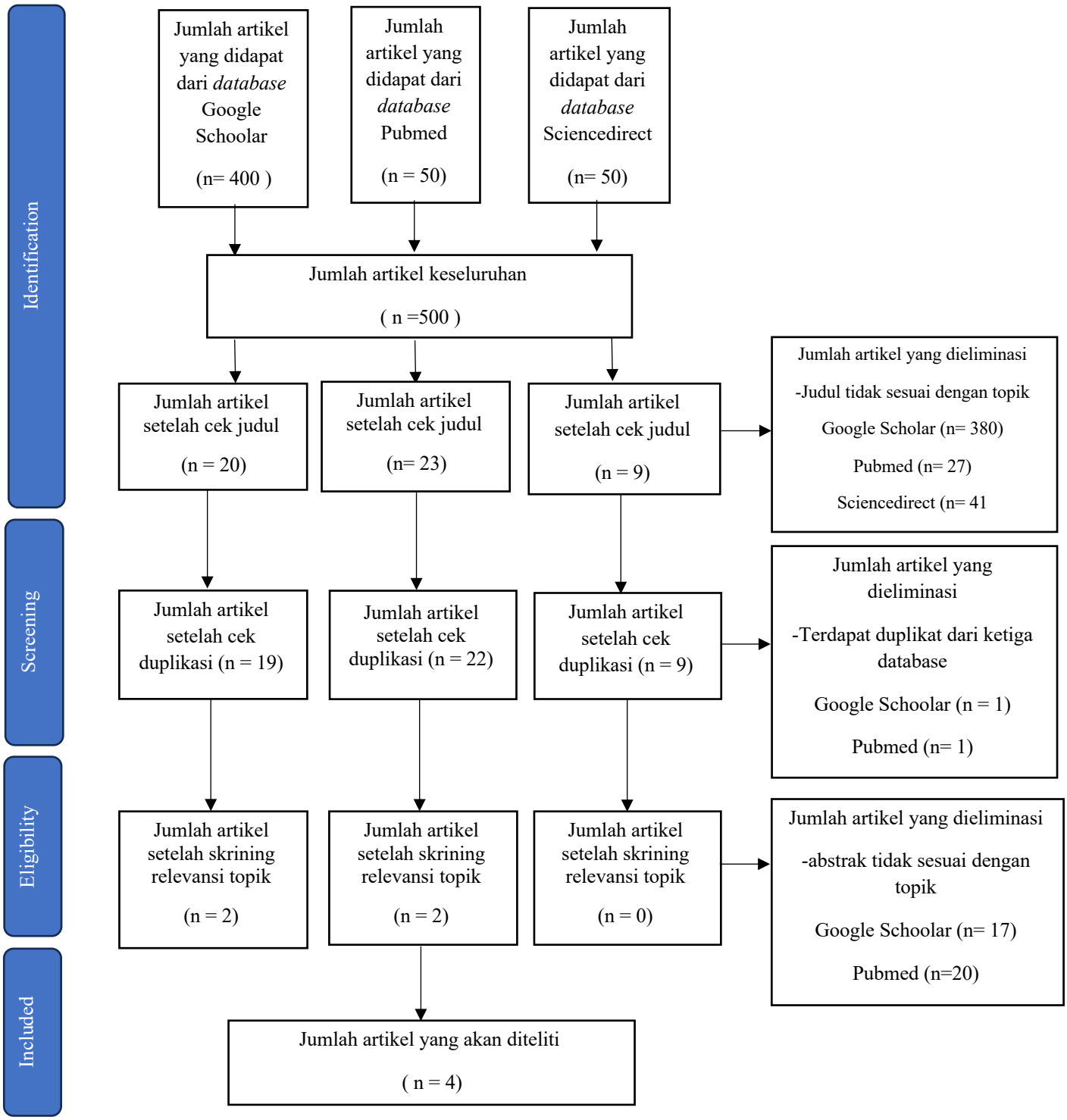
Langkah pengumpulan data berawal dengan memasukkan kata kunci pada Publish or Perish untuk *database* Google Scholar, dan di website masing-masing PubMed dan Science Direct untuk memudahkan pencarian artikel pada *database* yang digunakan oleh peneliti. Kemudian peneliti melakukan seleksi sesuai dengan kriteria yang dicari. Tinjauan ini mematuhi pedoman *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses for Scoping Reviews* (PRISMA-ScR) dan mengikuti pendekatan tinjauan cakupan 5 tahap yang diuraikan oleh Arskey dan O'Malley. Kelima tahap tersebut adalah sebagai berikut: 1) mengidentifikasi pertanyaan penelitian; 2) mengidentifikasi studi yang relevan; 3) pemilihan studi, dengan penetapan kriteria inklusi dan eksklusi; 4) menyortir dan memetakan informasi menurut isu dan tema utama; dan 5) menyusun, meringkas, dan melaporkan hasil (Can J, 2023).

Semua artikel ditemukan dan dipilih berdasarkan ada/tidaknya kriteria yang telah ditetapkan. Pencarian menghasilkan 500 (Google Scholar n= 400; PubMed n = 50; Science

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

Direct n = 50). Selanjutnya artikel diskrining oleh 10 orang peneliti melalui mendeley, jumlah artikel setelah cek judul sesuai dengan topik terdapat 52 artikel dan tereliminasi menjadi 448 artikel, jumlah artikel setelah cek duplikasi terdapat 2 artikel duplikat, kemudian jumlah artikel yang sudah diskrining sesuai kriteria inklusi terdapat 4 artikel, sehingga terdapat 46 artikel yang tereliminasi.

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1



JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

Hasil dan Pembahasan

Tabel 1. Hasil Penelitian

Penulis	Judul	Metode Penelitian	Hasil Penelitian	Publisher	Database
(JASMINE, 2014)	Analisis faktor-faktor internal dan eksternal yang meningkatkan ibu hamil mengandung anak down syndrom	Deskriptif Kualitatif (3 orang pengidap sindrom down; laki-laki 10 tahun, perempuan 25 tahun, dan laki-laki 27 tahun.)	Hasil Penelitian ini menegaskan bahwa konsumsi asam folat yang cukup sebelum dan selama kehamilan sangat penting dalam mencegah malformasi kongenital, termasuk Down Syndrome. Edukasi mengenai gizi ibu hamil, terutama bagi kelompok dengan status sosial ekonomi rendah, menjadi hal yang sangat penting untuk menurunkan risiko cacat bawaan pada bayi.	BIOFAAL Journal	**Google Scholar**
(Dierssen et al., 2020)	*Down Syndrome Is a Metabolic Disease: Altered Insulin Signaling Mediates Peripheral and Brain Dysfunctions.*	Metode Penelitian Eksperimen (Tikus Ts65Dn)	Menyelamatkan aktivasi pensinyalan insulin pada DS juga akan bermanfaat sehubungan dengan kinerja mitokondria. Metformin, obat terkenal yang digunakan untuk mengobati resistensi insulin, efektif dalam memulihkan struktur dan fungsi mitokondria dalam sel trisomik.	Frontiers in Neuroscience	**PubMed**
(Risks et al., 2021)	*Evaluating the Risks and Benefits of Genetic and Pharmacologic Interventions for Down Syndrome: Views of Parents*	Metode Kuantatif Survei (532 orang tua penderita sindrom down)	Intervensi Genetik Prenatal; mendukung (50,9%) , menolak (48,1%) dan ambivalensi (0,9%). Inversi Farmakologis Pediatrik; mendukung (67,9%), menolak (31,2%), dan ambivalensi (0,9%)	American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities	**PubMed**
(Wulandari & Setijowati, 2024)	Pengetahuan dan Pendapat Mahasiswa Poltekkes Surabaya Tentang Kelainan	Penelitian survey (Mahasiswa; 9 orang laki-laki dan 37 orang perempuan)	Terlihat dari pre-test maupun post-test, sebagian besar responden mengetahui	Journal of Community Development	**Google Scholar**

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

Genetik dan Skrining Pra-Nikah	apabila kelainan genetik tidak dapat disembuhkan; kelainan genetik dapat diwarisi dari orang tua (ayah, ibu atau keduanya); dan kelainan genetik dapat berulang dalam keluarga. Sebagian besar responden mengerti bahwa seseorang yang terlihat normal, mungkin pembawa kelainan genetik, dimana pernikahan antar pembawa dapat beresiko melahirkan anak dengan kelainan genetik. Responden juga mengereti bahwa untuk memeriksa kelainan genetik dibutuhkan pemeriksaan fisik dan pengambilan sampel darah.

Tinjauan literatur ini bertujuan untuk mengatahui cara mencegah kelahiran dengan Sindrom Down. Berdasarkan hasil analisis, terdapat beberapa cara mencegah sindrom down baik sebelum maupun pada tahap kehamilan. Dalam tiga penelitian menyatakan pencegahan sindrom down dapat dilakukan dengan mengonsumsi asam folat yang cukup sebelum dan selama kehamilan, mengedukasi mengenai gizi ibu hamil, mengintervensi Genetik Prenatal, menginversi Farmakologis Pediatrik, dan menyelamatkan aktivasi pensinyalan insulin.

Dari hasil di atas pencegahan sindrom down dapat dikelompokkan menurut waktu terjadinya

1) Skrining Pra-nikah

Pemeriksaan fisik dan pengambilan sampel darah. Untuk menghindari terjadinya anak yang lahir dengan kelainan gen tunggal atau kelainan kromosom, maka penting untuk melakukan skrining pranikah agar dapat mengetahui apakah seseorang mempunyai kelainan gen tunggal atau kelainan kromosom. yang akan menikah merupakan pembawa kelainan, sehingga mengurangi risiko kelahiran anak dengan kelainan genetik. Skrining pra-nikah pada umumnya menyusur individu-individu yang belum menikah, karena persepsi dan tindakan mereka dapat mempengaruhi Kehidupan mereka, terutama pilihan

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

pasangannya, sehingga mempengaruhi kualitas kehidupan pernikahan dan kesehatan generasi mendatang. Karena pembawa penyakit genetik tidak menunjukkan gejala penyakitnya, baik pembawa penyakit gen tunggal maupun penyakit struktural kromosom. Pembawa penyakit gen tunggal sering kali menyadari bahwa mereka adalah pembawa penyakit hanya setelah anak yang mengidap penyakit tersebut lahir. Misalnya, pasangan dengan translokasi seimbang (kelainan genetik) memiliki risiko 50% mengalami keguguran berulang dan 20% risiko memiliki anak dengan kelainan struktural kromosom, salah satunya sindrom Down. (Wulandari & Setijowati, 2024).

Skrining pra-nikah menjadi modal besar untuk kualitas hidup mereka sebagai calon orang tua. Edukasi seperti ini yang dibutuhkan para anak muda sekarang untuk dapat mencegah kelahiran cacat bawaan. Pada penelitian terdahulu, Setelah mengikuti pendidikan, semua peserta menyadari bahwa pemeriksaan fisik dan pengambilan sampel darah penting untuk penilaian kelainan genetik. Pada individu dengan kondisi genetik, pemeriksaan fisik mengungkap ciri-ciri yang berbeda, termasuk yang terkait dengan sindrom Down, sindrom Turner, dan berbagai sindrom lainnya. Meskipun demikian, untuk memastikan diagnosis, analisis sampel darah tetap diperlukan untuk kariotipe (evaluasi kromosom). (Wulandari & Setijowati, 2024)

2) Edukasi Gizi Post-nikah

- **Konsumsi Asam Folat**

Sindrom Down adalah kondisi yang diakibatkan oleh malformasi, khususnya terkait dengan kekurangan dan masalah metabolisme yang berkaitan dengan asam folat. Vitamin ini sangat penting untuk mencegah cacat lahir, seperti sindrom Down. Mengonsumsi suplemen asam folat sebelum dan selama pembuahan dapat menurunkan kemungkinan memiliki anak yang terkena sindrom Down. Dengan radiasi gamma yang mampu mengurangi kerusakan kromosom hingga 55,5% dan 51,7%, dosis asam folat yang disarankan adalah 200 nM. (Susilowati et al., 2023).

Calon ibu harus menyadari bahwa asupan asam folat sangat penting untuk pertumbuhan dan perkembangan anak-anak mereka di masa depan. Nutrisi penting ini berkontribusi signifikan terhadap pencegahan cacat lahir. (JASMINE, 2014). Asam folat berperan dalam fungsi neurokognitif, membantu mencegah anemia dan cacat lahir. Suplementasi asam folat selama kehamilan bermanfaat bagi perkembangan otak, terutama selama fase pembentukan sistem saraf pusat embrio. Gangguan dalam metabolisme asam folat dapat menyebabkan masalah dalam replikasi DNA dan pembelahan sel, yang memengaruhi fungsi semua sel tubuh, termasuk yang terlibat dalam metabolisme zat besi. Banyak contoh kekurangan asam folat pada janin menunjukkan bahwa sel-sel jaringan primer (sel induk) cenderung membelah pada tingkat yang lebih lambat dibandingkan dengan sel-sel pada janin yang ibunya mempertahankan asupan asam folat yang cukup. (Hasanah et al., 2023).

Oleh karena itu menjaga status gizi saat hamil sangat berkaitan dengan terjadinya kelahiran anak sindrom down. Kesiapan menjadi seorang ibu juga menjadi salah satu faktor kelahiran anak sindrom down, karena ketika seorang calon ibu itu siap maka asupan gizi sehari-hari bukan menjadi masalah utama untuk dijaga karena sudah terbiasa. Wanita yang

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

cuek saat sedang hamil dan masih mengonsumsi pil KB menyebabkan asupan nutrisinya tidak mencukupi sehingga asupan asam folat pun tidak mencukupi. Selain itu, status keuangan juga menjadi faktor kurangnya asupan asam folat. Ibu hamil dengan status ekonomi menengah dan rendah cenderung memiliki asupan asam folat yang lebih rendah dibandingkan dengan status ekonomi tinggi. Akibat utama kekurangan asam folat adalah malformasi. Malformasi kongenital termasuk NTD, kelainan jantung, celah langit-langit atau bibir, dan bahkan sindrom Down.(JASMINE, 2014)

- **Konsumsi Gizi Seimbang**

Tidak jauh dari pembahasan sebelumnya, asupan gizi ibu hamil menjadi faktor utama tumbuh kembang anak baik motorik halus dan kasar. Asupan gizi seimbang selain dari pada asam folat yang menjadi fokus utama sehingga melupakan asupan gizi lainnya seperti protein, karbohidrat, lemak baik, vitamin, mineral dan asupan serat. Ibu hamil perlu mengetahui tentang pentingnya pemenuhan kebutuhan air yang meningkat karena digunakan untuk mendukung pergerakan janin dan melengkapi produksi cairan ketuban. Berdasarkan pedoman nutrisi seimbang, asupan makanan wanita hamil harus memenuhi kebutuhan gizi yang diperoleh dari makanan dasar, lauk pauk, buah-buahan dan sayuran. Dengan asupan gizi seimbang seorang ibu hamil maka akan mencegah terjadinya kelainan genetik seperti sindrom down. Ketika anak terlahir dengan sindrom down terdapat sejumlah hal yang berdampak pada motorik halus dan kasar anak sindrom down. Perkembangan motorik pada anak sindrom down akan tertunda dari faktor pemahaman, hipotoni (tegangan otot rendah), kekuatan otot rendah, sendi dan kigamen yang longgar, serta faktor susunan tangan. Faktor-faktor inilah yang harus menjadi motivasi orang tua tertama ibu hamil untuk mencegah kelahiran cacat bawaan. (JASMINE, 2014)

Kelahiran dengan cacat lahir, termasuk sindrom Down, mengakibatkan anak tersebut memerlukan perhatian lebih besar dari orang tua, saudara kandung, dan orang-orang di lingkungan sekitarnya (Huzaifah, 2023). Karena hampir 60% bayi dengan down syndrome akan mengalami kesulitan menelan serta kesulitan tumbuh kembang (Santoro et al., 2021). Hal ini menuntut anak down syndrome untuk meningkatkan perkembangannya yaitu melalui terapi fisik, intervensi sensorik komprehensif, terapi perilaku, terapi otot, dan lain-lain.(JASMINE, 2014)

3) Pencegahan Pre-natal

- **Intervensi Genetik Prenatal**

Prenatal EGCG *(epigallocatechin gallate)* yang menargetkan DYRK1A juga dapat bermanfaat untuk menunda atau mencegah kemunduran kognitif dan munculnya degenerasi saraf terkait AD pada DS. ZSCAN4 (protein yang mengikat DNA dan mengatur ekspresi gen) secara cepat memperbaiki kariotipe pada sel ES tikus dan manusia sel, fibroblast trisomik sangat menunjukkan bahwa protein ZSCAN4 memperbaiki kelainan kariotipe secara langsung dan efisien, terutama selama replikasi sel. Sebagai alternatif, dapat dibayangkan bahwa ZSCAN4 dapat membunuh sel dengan kariotipe abnormal atau menekan proliferasinya, sehingga proporsi sel dengan kariotipe normal akan meningkat secara efektif. Dapat juga dikatakan bahwa sel euploid yang dikoreksi secara spontan

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

memiliki keunggulan pertumbuhan dibandingkan sel aneuploid dan mengambil alih kultur dari waktu ke waktu (Wulandari & Setijowati, 2024).

Penelitian menunjukan bahwa pembungkaman kromosom 21 ekstra prenatal atau penargetan gen tertentu dapat mengubah ekspresi gen ke tingkat yang lebih khas secara perkembangan. Karena efek neuropatologis terbentuk pada awal trimester kedua, terapi pencegahan idealnya dilakukan di dalam rahim pada tahap awal kehamilan. Skrining prenatal non-invasif dapat mengidentifikasi DS 10 minggu kehamilan dengan sensitivitas dan spesifisitas yang tinggi, sehingga memberikan kesempatan untuk terapi prenatal potensial untuk meningkatkan neurokognisi segera setelah DS didiagnosis. Dengan sensitivitas dan spesifisitas yang tinggi membuat mayoritas orang tua di penelitian ini mendukung untuk melakukan intervensi genetik prenatal karena keinginan mereka untuk meningkatkan kualitas hidup anak mereka. (Wulandari & Setijowati, 2024).

Salah satu tanggung jawab bagi mereka untuk melakukan intervensi tersebut karena dapat bermanfaat bagi anak-anak mereka. Sesuai dengan apa yang orang tua sebagai narasumber di penelitian ini katakan bahwa tugas orang tua adalah memberikan kesempatan terbaik bagi anak untuk menjalani kehiduoan yang normal walaupun mereka juga tahu bahwa menjadi ‘biasa’ tidak menjamin apapun dalam hidup. Dengan kesadaran mereka, mereka ini meringankan perjuangan dan risiko yang dihadapi anak mereka dengan melakukan intervensi genetik prenatal. Karena intervensi ini menunjukan kemajuan dalam terapi gen untuk menimalkan gejala fisik dan kognitif sindrom down pada anak-anak mereka (Wulandari & Setijowati, 2024).

- **Aktivasi Pensinyalan Insulin.**

Pada anak sindrom down terdapat disfungsi pensinyalan insulin dan jalur terkaitnya. Meskipun insulin atau protein yang termasuk dalam jalur pensinyalan insulin tidak dikodekan oleh gen yang terletak di HSA21 (*Human Chromosome 21*), pensinyalan insulin berada di persimpangan di antara sejumlah peristiwa intraseluler yang mendorong metabolisme sel dalam hal glukosa, asam lemak, dan sintesis / pemanfaatan protein. Insulin menjadi hal penting di sini karena insulin memiliki efek yang mendalam pada sistem saraf pusat, hal ini yang membuat insulin dapat mengatur proses utama seperti homeostatis energi dan fungsi saraf. Selain hormon insulin, ada juga hormon leptin yang menjadi pengaruh kadar insulin. Individu dengan sindrom down memiliki kadar leptin yang lebih tinggi dibandingkan dengan saudara kandung yang tidak terpengaruh. Dengan tingginya kadar leptin akan meningkatkan risiko terjadinya obesitas dan obesitas memicu terjadinya diabetes. Prevalensi diabetes juga lebih tinggi pada individu dengan DS dibandingkan dengan populasi umum. Sel-sel pankreas manusia janin dari janin DS menunjukkan disfungsi mitokondria sel β, kadar ATP yang rendah, dan penurunan drastis dari sekresi insulin basal mereka dibandingkan dengan sel-sel dari populasi umum. Insulin memainkan peran utama dalam regulasi ekspresi gen dan metabolisme seluler, kedua peristiwa yang menopang aktivitas neuron dan mekanisme plastisitas. Perubahan pensinyalan insulin otak telah dikaitkan dengan risiko yang lebih tinggi untuk mengembangkan penurunan kognitif terkait usia dan penyakit neurodegeneratif. aktivasi pensinyalan insulin memerlukan pengikatan insulin ke IR, yang secara otomatis memfosforilasi dan mendorong fosforilasi substrat reseptor insulin 1 (IRS1) pada residu tirosin (salah satu asam amino untuk sintesis protein) tertentu (Dierssen et al., 2020)

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

Mekanisme pensinyalan insulin pada penderita Sindrom Down (DS) dipengaruhi oleh beberapa faktor yang berkontribusi terhadap resistensi insulin. Pertama, insulin berikatan dengan reseptor insulin (IR) yang menyebabkan aktivasi pensinyalan melalui protein substrat reseptor insulin (IRS1). Aktivasi ini biasanya mendorong dua jalur utama: jalur MAPK (ERK1/2) yang terlibat dalam transkripsi gen dan sumbu PI3K/Akt yang kritis untuk hasil neurotropik insulin. (Stagni et al., 2015)

Namun, pada individu dengan DS, terdapat disregulasi dalam mekanisme ini, ditandai dengan penurunan kadar protein IR dan peningkatan fosforilasi penghambatan IRS1, yang berdampak pada pengurangan efektivitas pensinyalan insulin. Hasilnya, walaupun insulin terikat pada IR, aktivasi di downstream tidak terjadi secara normal. Akibatnya, resistensi insulin berkembang, di mana sistem saraf pusat menjadi target utama yang dapat memperburuk fungsi kognitif dan meningkatkan risiko demensia seperti Alzheimer pada LSMekanisme pensinyalan insulin pada penderita Sindrom Down (DS) dipengaruhi oleh beberapa faktor yang berkontribusi terhadap resistensi insulin. Pertama, insulin berikatan dengan reseptor insulin (IR) yang menyebabkan aktivasi pensinyalan melalui protein substrat reseptor insulin (IRS1). Aktivasi ini biasanya mendorong dua jalur utama: jalur MAPK (ERK1/2) yang terlibat dalam transkripsi gen dan sumbu PI3K/Akt yang kritis untuk hasil neurotropik insulin. (Stagni et al., 2015)

Otak DS memiliki banyak fitur neuropatologis yang sama dengan AD, termasuk resistensi insulin otak yang penyebabnya bermacam-macam karena fenotipe sindrom down menunjukan perubahan perifer dan otak ang memicu gangguan jalur pensinyalan insulin otak. Dengan adanya hal tersebut aktivasi pensinyalan insulin menjadi cara untuk mencegahnya. Mengingat aktivasi pensinyalan insulin mengatur fungsi dan bahwa mitokondria tidak berfungsi pada sindrom down, dapat dibayangkan bahwa menyelamatkan aktivasi pensinyalan insulin pada DS juga akan bermanfaat sehubungan dengan kinerja mitokondria. Metformin, obat terkenal yang digunakan untuk mengobati resistensi insulin, efektif dalam memulihkan struktur dan fungsi mitokondria dalam sel trisomik. Selain itu, beberapa obat termasuk insulin, metformin, dan mimetik incretin telah terbukti meningkatkan resistensi insulin dan fungsi mitokondria secara in vitro dan saat ini sedang dievaluasi untuk mengetahui efek menguntungkannya pada neurodegenerative (Dierssen et al., 2020).

4) Perawatan Post-natal

Intervensi Farmakologis Pediatrik meningkatkan kognisi, termasuk pemikiran jangka pendek dan jangka panjang serta pemahaman bahasa. Hal ini dapat terjadi melalui berbagai mekanisme intervensi farmakologis, yaitu:

1. *Neurotransmitter System Modulation:* Banyak perawatan yang berfokus pada modifikasi aktivitas neurotransmitter untuk memperbaiki ketidakseimbangan yang sering ditemukan pada otak trisomi. Sebagai contoh, terapi yang meningkatkan transmisi kolinergik bertujuan untuk menangkal kerusakan yang berkaitan dengan usia, sementara terapi yang menargetkan sistem GABAergik berupaya mengurangi penghambatan berlebihan yang menjadi ciri khas DS 5.

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

2. *Neuroprotective Agents:* Beberapa intervensi menggunakan agen pelindung saraf dan antioksidan untuk memerangi degenerasi saraf. Hal ini sangat penting karena individu dengan DS dapat mengembangkan patologi seperti Alzheimer seiring bertambahnya usia, sehingga agen-agen ini dapat membantu mencegah atau menunda proses neurodegeneratif yang terkait 5.

3. *Targeting Specific Pathways:* Perawatan farmakologis juga ditujukan untuk memulihkan fungsi normal pada jalur pensinyalan spesifik yang terganggu karena perubahan genetik pada DS. Sebagai contoh, penghambat berbagai kinase dan molekul pensinyalan dapat membantu menormalkan pensinyalan seluler yang memengaruhi memori dan pembelajaran .

4. *Diverse Classifications of Therapies:* Intervensi diklasifikasikan ke dalam kategori berdasarkan mekanismenya, seperti yang berfokus pada sistem pemancar, efek pelindung saraf, normalisasi ekspresi protein dari gen yang digandakan, dan efek proneurogenik. Klasifikasi ini menyoroti berbagai pendekatan yang diambil untuk mengatasi lingkungan seluler yang disfungsional pada DS 5.

Singkatnya, intervensi farmakologis menggunakan pendekatan multidisiplin dengan memodulasi sistem neurotransmitter, memberikan perlindungan saraf, dan menargetkan jalur molekuler spesifik untuk meningkatkan hasil kognitif dan perilaku pada DS (Stagni et al., 2015).

Dengan adanya peningkatan kognitif tersebut dua pertiga responden dalam penelitian ini mengatakan bahwa mereka mendukung intervensi farmakologis ini karena mereka mengidentifikasi peningkatan kemandirian dan keamanan sosial dan pribadi sebagai manfaat utama bagi para orang tua. Para orang tua sangat melihat fungsi kognitif sebagai aspek penting karena kemampuan untuk mengkomunikasikan kebutuhan, keinginan, bahkan ketakutan anak-anak mereka menjadi manfaat yang sangat besar bagi orang tua dan keluarga (Riggan et al., 2020)

Kesimpulan

Pencegahan sindrom Down dapat dilakukan melalui pendekatan yang menyeluruh, dimulai sejak sebelum pernikahan hingga masa kehamilan dan setelah kelahiran anak. Berdasarkan hasil analisis dari beberapa penelitian yang dirangkum dalam jurnal ini, pencegahan sindrom Down dapat dilakukan melalui tiga langkah utama yaitu skrining pra-nikah, edukasi gizi sebelum dan selama kehamilan, serta intervensi genetik prenatal dan farmakologis postnatal. Skrining pra-nikah membantu mengidentifikasi pasangan yang berisiko melahirkan anak dengan kelainan genetik. Konsumsi asam folat yang cukup dan pemenuhan gizi seimbang pada masa kehamilan sangat penting untuk mencegah cacat bawaan, termasuk sindrom Down. Intervensi genetik prenatal, seperti penggunaan EGCG *(epigallocatechin gallate)* dan ZSCAN4 (protein yang mengikat DNA dan mengatur ekspresi gen), serta aktivasi pensinyalan insulin, menunjukkan potensi besar dalam meminimalkan dampak sindrom Down pada perkembangan janin. Sedangkan intervensi farmakologis postnatal berfokus pada meningkatkan kognisi anak untuk mendukung

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

kualitas hidup yang lebih baik. Kesadaran dan edukasi kepada calon orang tua tentang pentingnya upaya pencegahan serta dukungan sosial yang memadai menjadi kunci dalam mengurangi dampak dan risiko sindrom Down pada anak.

Referensi

Amanullah, A. S. R. (2022). Mengenal Anak Berkebutuhan Khusus: Tuna Grahita, Down Syndrom Dan Autisme. *... : Jurnal Pendidikan Islam Anak Usia Dini*. http://ejournal.iai-tabah.ac.id/index.php/almurtaja/article/view/1793

Ambarwati, A., Pujiati, E., & Pramudaningsih, I. N. (2023). Peningkatan Pengetahuan Remaja Tentang Kelainan Genetik dan Cara Pencegahannya. *Jurnal Pengabdian Kesehatan*, *6*(4), 270–278.

Dierssen, M., Fructuoso, M., Martínez de Lagrán, M., Perluigi, M., & Barone, E. (2020). Down Syndrome Is a Metabolic Disease: Altered Insulin Signaling Mediates Peripheral and Brain Dysfunctions. *Frontiers in Neuroscience*, *14*, 670. https://doi.org/10.3389/fnins.2020.00670

FIKARIN, U. (2017). Penatalaksanaan Fisioterapi Pada Kasus Down Syndrome Dengan Metode Neuro Development Treatment Di Ypac Surakarta. *Universitas Muhammadiyah Surakarta*.

Handayani, N. (2018). Peran Organisasi Sosial dalam Kasus Penerimaan Anak Down Syndrome di Masyarakat. *Repository UIN Jakarta*.

Hasanah, U., Bustamam, N., Widyawardani, N., & Faranita, T. (2023). Peningkatan Pengetahuan Dan Perubahan Perilaku Melalui Edukasi Manfaat Asam Folat Pada Wanita Usia Subur Dan Ibu Hamil Di Desa Rajaiyang. *BERNAS: Jurnal Pengabdian Kepada Masyarakat*, *4*(1), 376–385.

Indahri, Y. (2023). Peringatan Hari Down Syndrome Sedunia. *Pusat Penelitian Badan Keahlian Sekretariat Jenderal DPR RI*.

JASMINE, K. (2014). Penambahan. *Penambahan Natrium Benzoat Dan Kalium Sorbat (Antiinversi) Dan Kecepatan Pengadukan Sebagai Upaya Penghambatan Reaksi Inversi Pada Nira Tebu*.

Khodijah, R., Wahidah, Q., Sopariah, D., & Hasanah, L. (2022). Pengalaman Orangtua Dalam Merawat Anak Down Syndrom: Literatur Review. In *Jurnal Pelita PAUD*. https://www.academia.edu/download/90868637/990.pdf

Liu, J., Wang, S., Zhou, S., Ma, D., Hu, L., Huang, H., Linpeng, S., Lin, J., Hong, L., Fu, Q., Peng, H., Zhao, L., Wang, N., & He, J. (2025). Cost-effectiveness of different screening strategies for Down syndrome: a real-world analysis in 140,472 women. *Frontiers in Public Health*, *13*(May), 1–9. https://doi.org/10.3389/fpubh.2025.1535381

Muninggar, J. (2024). BAB 5 PENYAKIT TIDAK MENULAR PADA ANAK. *Ilmu Kesehatan Anak*. https://books.google.com/books?hl=en&lr=&id=TOojEQAAQBAJ&oi=fnd&pg=P

JINTAN: JurnalIlmuKeperawatan
ISSN 2774-468X (Media Online)
Vol 5, No 2, Juli 2025
Hal 266-280
DOI: https://doi.org/10.51771/jintan.v5i1

A58&dq=syndrome+down+risiko+pencegahan+dampak&ots=tSbfo6i9Sz&sig=zy4KUjf9LbMbIdMuNR0pgQG5CZs

Nurhalisa, D., & Karyani, U. (2024). *Penerimaan Diri Orang Tua Yang Memiliki Anak Memiliki Anak Down Syndrome*. eprints.ums.ac.id. https://eprints.ums.ac.id/id/eprint/123643

Riggan, K. A., Nyquist, C., Michie, M., & Allyse, M. A. (2020). Evaluating the Risks and Benefits of Genetic and Pharmacologic Interventions for Down Syndrome: Views of Parents. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, *125*(1), 1–13. https://doi.org/10.1352/1944-7558-125.1.1

Risks, E. T. H. E., Genetic, B. O. F., & Parents, V. O. F. (2021). *PHARMACOLOGIC INTERVENTIONS FOR DOWN SYNDROME : 125*(1), 1–13. https://doi.org/10.1352/1944-7558-125.1.1.EVALUATING

Stagni, F., Giacomini, A., Guidi, S., Ciani, E., & Bartesaghi, R. (2015). Timing of therapies for downsyndrome: The sooner, the better. *Frontiers in Behavioral Neuroscience*, *9*(OCT). https://doi.org/10.3389/fnbeh.2015.00265

Wulandari, R. D., & Setijowati, E. D. (2024). Pengetahuan dan Pendapat Mahasiswa Poltekkes Surabaya Tentang Kelainan Genetik dan Skrining Pra-Nikah. *Journal of Community Development*, *4*(3), 289–299. https://doi.org/10.47134/comdev.v4i3.165