ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345

PEMAHAMAN AKAN PENINGKATAN KUALITAS HIDUP PENDERITA DOWN SYNDROME

The Understanding of Life Quality improvement of People with Down Syndrome

Fitri Nurhayati[1], Kento Firmanto[2], Kamelia Dewi[3], Siti Zakiah Khairunnisa[4], Heri Ridwan[5]*, Popi Sopiah[6]

[1,2,3,4,5,6]Prodi S1 Keperawatan Kampus Sumedang, Universitas Pendidikan Indonesia, Jalan Margamukti No 93, Licin, Kec. Cimalaka, Kabupaten Sumedang, Indonesia *(11 pt)*
E-mail:[1] fitrinurhayati.11@upi.edu / 081320221857;
**Coressponding Author: heriridwan@upi.edu*
Tanggal *Submission:* 11 Maret 2024 , Tanggal diterima: 29 Juni 2024

Abstrak

Salah satu kelainan kongenital dan genetik yaitu *down syndrome*. Individu dengan *down syndrome* dapat menunjukkan gangguan intelektual atau kognitif. Maka, peningkatan kualitas hidup penderita *down syndrome* sangatlah diperlukan sedikitnya untuk mensejahterakan hidup mereka. Artikel ini bertujuan untuk memahami tentang *down syndrome* dan bagaimana cara meningkatkan kualitas hidup seseorang yang menderita *down syndrome*. Metode penelitian yang digunakan dalam artikel ini adalah *study literature* dengan menggunakan data base Google Schoolar dari tahun 2020-2024. Perkembangan dan kualitas hidup orang dengan *down syndrome* dipengaruhi secara positif oleh peran keluarga, komunitas, dan intervensi dini berbasis keluarga. Terlepas dari kompleksitas hambatan yang mereka alami, kualitas hidup mereka ditingkatkan dengan penerimaan sosial dan pembelajaran konstruktif dari lingkungan mereka. Salah satu upaya yang dapat dilakukan untuk meningkatkan kualitas hidup individu yang menderita *down syndrome* yaitu dengan melakukan terapi *Obstructive Sleep Apnea (OSA)* dan intervensi dini. Maka, untuk mencapai upaya tersebut orang tua juga harus memiliki pengetahuan serta pemahaman yang cukup untuk menemani serta mendukung perkembangan anak pada penderita *down syndrome*.

Kata Kunci: Memahami *down syndrome*, Kualitas hidup *down syndrome*

Abstract

Down syndrome is a congenital disorder caused by the presence of an extra chromosome 21. This condition can cause a variety of developmental delays, including intellectual and cognitive delays. Therefore, efforts to improve the quality of life of individuals with down syndrome are crucial. This article aims to understand down syndrome and discuss strategies to improve the quality of life of its subjects. The research method used in this article is the study of literature using the Google Scholar database from 2020 to 2024. The results show that the development and quality of life of individuals with down syndrome are positively influenced by the role of families, communities, and early family-based interventions. Although they face various barriers, social acceptance and constructive learning from their surroundings has proven to improve their quality of life. One attempt to improve the quality of life of individuals with down syndrome is with Obstructive Sleep Apnea (OSA) therapy and early intervention. The role of parents in providing support and support is also crucial in helping children develop.
***Keywords**: Understanding down syndrome, Down syndrome quality of life*

PENDAHULUAN

Salah satu kelainan kongenital dan genetik yaitu *down syndrome*. Mutasi kromosom pada kromosom nomor 21 menyebabkan *Down Syndrome* (DS), yaitu kelainan fisik yang memengaruhi ratusan gen seseorang, termasuk gen untuk protein amiloid yang ditemukan di otak yang menyebabkan aktivasi mikroglia dan kerusakan sel saraf pada mereka yang mengidapnya. Individu

ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345

dengan *down syndrome* sering kali menderita masalah jantung, defisit sistem kekebalan tubuh, gangguan pendengaran, dan cacat.

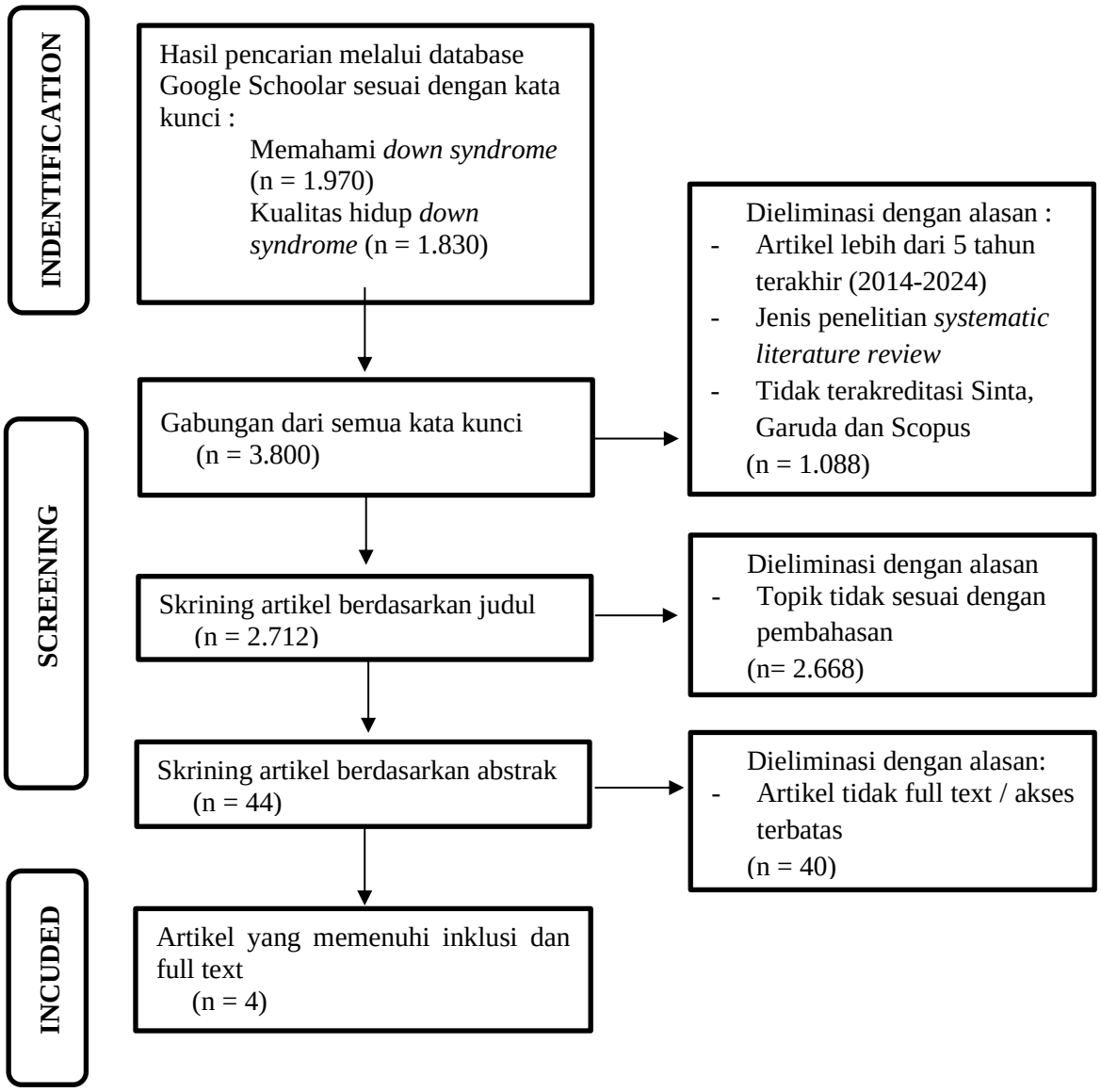
Menurut Hasanah dkk., (2015) dari catatan Indonesia *Center for Biodiversity* dan *Biotechnology* (ICBB) Bogor, lebih dari 300 ribu anak penderita *down syndrome* terdapat di Indonesia. Dimana angka tersebut setiap tahunnya mengalami peningkatan. Data terbaru dari Riset Kesehatan Dasar (Riskesdas) yaitu pada tahun 2018 terjadi peningkatan sekitar 0,09% dari tahun 2010 yang asalnya 0,12% menjadi 0,21% pada tahun 2018 tersebut (Izzah & Arvanda, 2023). Sementara di seluruh dunia angka kejadian penderita *down syndrome* ditaksir mencapai 8 juta jiwa. Dengan jumlah perbandingan 1:1.000 dari setiap kelahiran di seluruh dunia. Kondisi ini didiagnosis pada sekitar 26.600 orang setiap tahunnya, dan 70% dari mereka yang mengidapnya kemudian menderita Alzheimer setelah berusia 40 tahun. Oleh karena itu, *down syndrome* ditandai dengan kesulitan intelektual dan kognitif serta kesehatan mental yang tidak stabil yang ditandai dengan tantangan sosial di masyarakat.

Kualitas hidup individu dengan *down syndrome* sering kali terganggu atau tidak memadai sebagai akibat dari faktor-faktor ini. Oleh karena itu, meningkatkan kualitas hidup bagi mereka yang memiliki *down syndrome* sangatlah penting, jika bukan untuk kesejahteraan mereka secara keseluruhan. Oleh karena itu, tujuan dari artikel ini ialah untuk mengedukasi para pembaca mengenai *down syndrome* dan memberikan tips untuk meningkatkan kualitas hidup seseorang dengan kondisi tersebut.

METODE PENELITIAN

Metode penelitian ini adalah *study literature* dengan menggunakan data base Google Schoolar dari tahun 2019-2024. Dalam penelusuran artikel ini dilakukan penelusuran dengan menentukan artikel yang mendukung topik yang akan dibahas yaitu memahami *down syndrome*. Kami melakukan pencarian artikel ini menggunakan kata kunci "memahami *down syndrome* dan kualitas hidup *down syndrome.*" Lalu didapatkan hasil dari kata kunci "memahami *down syndrome*" sebanyak 1.970 artikel dan dari kata kunci "kualitas hidup *down syndrome*" sebanyak 1.830 artikel. Kemudian kami melakukan seleksi pada artikel-artikel yang ada, dengan kriteria artikel lebih dari 5 tahun terakhir dan jenis penelitian *systematic literature review* sebanyak 588 artikel, kriteria judul artikel yang tidak relevan terhadap tujuan kami sebanyak 2.668, artikel yang tidak terakreditasi sinta, garuda, dan scopus sebanyak 500, dan artikel dengan akses terbatas sebanyak 40. Sehingga, setelah dilakukan seleksi tersebut artikel yang relevan dan terakreditasi sinta, garuda, dan scopus dengan akses bebas diperoleh 4 artikel.

ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345



ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345

HASIL DAN PEMBAHASAN

Tabel 1. Literature Review

No	Author	Judul	Hasil
1.	Nurhusna Kamil, Zayyana Zahrotul Fitri, Homsani Nasution Khamim Zarkasih Putro	*Memahami Anak Berkebutuhan Khusus: Down Syndrome*	Tujuan dari penelitian ini adalah untuk menyelidiki cara-cara praktis yang dapat digunakan oleh orang-orang dengan *Down Syndrome* atau DS, untuk dapat diterima di lingkungan sosial mereka. Kesimpulan dari penelitian ini menunjukkan adanya perubahan paradigma dalam persepsi masyarakat tentang orang dengan *down syndrome*, membuka pintu menuju lingkungan yang lebih inklusif. Sehingga hasilnya, orang-orang dengan *down syndrome* memiliki lebih banyak kesempatan untuk berinteraksi secara sosial tanpa perlu khawatir akan adanya diskriminasi.
2.	Muhammad Aidil Rachman, Muhammad Raihan, Noor Anida	*Peran Keluarga dan Masyarakat dalam Merawat dan Mendukung Anak-anak dengan Disabilitas*	Artikel ini membahas tentang peran keluarga dan masyarakat sangat vital bagi anak-anak yang memiliki disabilitas. Orang tua memiliki tanggung jawab utama untuk memberikan bimbingan yang penuh kasih sayang kepada anak-anak mereka yang menyandang disabilitas dan memastikan bahwa mereka memiliki akses terhadap fasilitas yang diperlukan untuk perkembangan dan kesejahteraan mereka. Di samping itu, lingkungan sekolah juga memiliki peran yang penting. Sekolah merupakan lingkungan kedua yang signifikan setelah keluarga, sehingga guru-guru di sekolah memiliki tanggung jawab besar dalam merawat anak-anak penyandang disabilitas.
3.	Nisa Nurhidayah	*Pengaruh Intervensi Dini Berbasis Keluarga terhadap Perkembangan*	Artikel ini menekankan bagaimana keluarga dapat membantu dalam mengoptimalkan perkembangan anak dengan *down syndrome* melalui metode intervensi dini yang dilakukan di rumah. Sehingga hasil penelitian menunjukkan bahwa intervensi

ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345

		Anak dengan Down Syndrome	tersebut memberikan dampak yang signifikan terhadap persepsi orang tua terhadap anak-anak mereka serta perkembangan kemampuan anak.
4.	Nassarudin	*Peran Orang Tua dalam Memberikan Pendidikan Iman dan Seni Bagi Anak Penyandang Disabilitas Down Syndrome*	Artikel ini berisi tentang pandangan masyarakat terhadap anak dengan *down syndrome*, perlakuan diskriminasi yang mereka terima, dampak psikologisnya, serta pentingnya peran dari orang tua dalam memberikan sebuah pendidikan, dukungan, dan penerimaan kepada anak-anak dengan kebutuhan khusus seperti *down syndrome*. Artikel ini juga membahas perlunya pendekatan yang penuh kasih dalam mendidik anak, serta pentingnya bimbingan dan dukungan mental bagi orang tua agar dapat menerima kondisi anak mereka dengan ikhlas.

Setiap orang tua pasti bercita-cita memiliki anak yang sempurna sejak lahir. Namun, antisipasi ini tidak akan selalu terjadi, karena ada dua kemungkinan yang dapat menjadi kenyataan: anak terlahir dengan kondisi yang ideal atau normal, atau terlahir memiliki kekurangan atau keterbatasan. Sehingga anak yang mempunyai keterbatasan atau masalah dikategorikan sebagai anak berkebutuhan khusus. Anak berkebutuhan khusus adalah anak yang membutuhkan perawatan ekstra karena kelainan dan hambatan perkembangan, menurut Desiningrum (2016). Anak yang mengalami keterlambatan perkembangan di luar karakter anak seusianya dianggap memiliki kebutuhan khusus. Diantara anak-anak berkebutuhan khusus yang mengalami masalah fisik dan psikologis adalah mereka yang memiliki *down syndrome*. Selikowitz (2008) menyatakan bahwa salah satu bentuk disabilitas intelektual yang dapat dideteksi sejak lahir adalah *down syndrome*. Irwanto, Wicaksono, Ariefa, dan Samosir (2019) mengemukakan bahwa *down syndrome* diyakini sebagai kelainan genetik yang diakibatkan oleh adanya kelebihan salinan kromosom 21. Kromosom tambahan ini juga mengakibatkan perubahan yang telah ditentukan dalam perkembangan otak dan sejumlah protein yang mengganggu pertumbuhan tubuh secara teratur.

Gejala fisik pada bayi dengan *down syndrome* biasanya tidak menunjukkan gejala fisik hingga setelah kelahiran. Telinga kecil dan rendah, leher pendek, jari tangan dan kaki pendek, ibu jari yang terpisah dari jari-jari lainnya, dan jari telunjuk yang lebar adalah gejala klinis yang khas pada anak-anak dengan *down syndrome*. Fisik yang mungil dan hidung yang pendek atau rata-rata adalah gejala klinis lainnya.

Banyak pandangan seseorang terhadap penderita *down syndrome*. Pendapat-pendapat ini berkisar dari yang positif hingga yang negatif. Beberapa orang juga akan memiliki pendapat negatif, khususnya yang kritis terhadap anak-anak dengan *down syndrome*. Menurut paradigma ini, orang juga terkadang menyalahkan orang tua anak yang terkena dampak, kepribadian anak, atau bahkan menahan diri untuk tidak berinteraksi dengan anak tersebut karena merasa tidak pantas. Lalu melalui interaksi dengan orang lain, anak yang menderita *down syndrome* akan menunjukkan

ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345

perilaku yang berbeda karena keterbatasannya dalam berpikir, sehingga mereka secara tidak langsung mengalami diskriminasi. Diskriminasi ini dapat berasal dari berbagai aspek, bahkan juga dapat berdampak langsung pada pengalaman sosial anak tersebut yang menyebabkan kurangnya stimulus sosial dan menghambat kemampuan interaksi sosial sesuai dengan tahapan perkembangannya.

Kesabaran dan kekuatan ekstra diperlukan oleh orang tua yang mengasuh anak dengan *down syndrome* agar dapat mengatasi tantangan yang timbul selama proses perkembangan anak mereka. Hal ini dikarenakan anak dengan *down syndrome* sering menghadapi masalah-masalah yang kompleks seperti kesulitan dalam melakukan perawatan diri dan kesulitan dalam berinteraksi sosial. Lingkungan masyarakat memiliki peran penting dalam perkembangan sosial individu, dengan sikap yang terbuka dan juga kepedulian masyarakat dapat memberikan pembelajaran bagi individu untuk mengoptimalkan potensi sesuai dengan kebutuhan masyarakat. Oleh karena itu, salah satu lembaga resmi yang dijalankan oleh pemerintah untuk memberikan bantuan khusus bagi mereka yang menyandang disabilitas, termasuk mereka yang mengidap *down syndrome* adalah Sekolah Luar Biasa (SLB). Namun, pandangan masyarakat yang kurang baik terhadap para penyandang disabilitas ini sering kali menyulitkan mereka untuk berintegrasi ke dalam lingkungannya. Oleh karena itu, sangat penting bagi masyarakat untuk menerima para penyandang disabilitas secara sosial, karena mereka membutuhkan bantuan tambahan untuk menyesuaikan diri dengan lingkungan baru mereka (Rachman dkk ., 2023)

Meskipun begitu, mereka tetap perlu dibimbing dan didorong oleh orang tua, sementara orang tua juga perlu memperkuat iman dan memberikan dukungan yang kokoh, karena tidak hanya secara biologis, tetapi juga secara emosional dan spiritual. Kerjasama diantara orang tua juga dapat membantu mengembangkan perilaku positif pada anak (Assingkily et.al., 2019). Maka, penting melakukan intervensi terhadap orang tua atau keluarga dekat yang mengasuh anak penderita *down syndrome.* Menurut Nurhidayah (2020) intervensi terhadap orang tua ini memiliki tiga tahapan dan indikator yang berbeda. Tiga tahapan tersebut ialah penerimaan, pemahaman dan pengetahuan, serta perencanaan penanganan. Maka dalam mengupayakan hal tersebut ada beberapa usaha yang dapat dilakukan untuk meningkatkan kualitas hidup pada penderita *down syndrome*.

Pertama, dengan melakukan intervensi dini, yaitu fokus yang utama dalam pelaksanaan intervensi dini adalah mengembangkan aspek motorik kasar, motorik halus, dan juga bahasa pada anak. Dari kegiatan yang yang bisa dilakukan terdiri dari melempar dan menangkap bola, bermain bola basket untuk mencetak gol, bermain permainan ular-ularan untuk melatih berjalan maju dan mundur, melakukan senam irama dengan variasi gerakan, serta naik turun tangga. Tujuan dari kegiatan-kegiatan ini adalah untuk meningkatkan keseimbangan, kekuatan gerakan, akurasi, koordinasi mata-tangan, dan juga variasi gerakan pada anak atau tarian. Dalam penelitian Oktafiani & Lanjari (2022) di SLB Pelita Ilmu Semarang mengadakan pembelajaran tari. Hasil dari pembelajaran tari tersebut rata-rata memiliki hasil yang positif dimana dapat terlihat dari perilaku siswanya. Siswa yang banyak gerak atau *hyperactive* menjadi lebih terarah dan tenang gerakannya karena ia mampu menyalurkan energinya. Sedangkan pada siswa yang cenderung pendiam menjadi lebih ekspresif dalam menunjukkan perasaan melalui gerakan tari.

Selain itu, kegiatan pengembangan motorik halus yang meliputi menyortir biji-bijian, menyusun balok, menggambar dengan pensil, merobek kertas, menyelaraskan balok pada batang, menjahit di papan jahit, dan bermain *puzzle*. Hal ini bertujuan untuk meningkatkan konsentrasi, koordinasi mata-tangan, dan kontrol gerakan pada anak (Nurhidayah, 2020). Ini juga selaras

ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345

dengan penelitian yang dilakukan oleh Inayati dkk., (2022) yang menyatakan bahwa anak *down syndrome* yang bermain *puzzle* mampu mengatasi masalah sederhana, meningkatkan konsentrasi, dan dapat memusatkan perhatian.

Selain itu, ada beberapa metode terapi yang dapat dilakukan juga yaitu terapi perilaku emosional yang didasari oleh tingkat stres yang tinggi bagi orang tua yang memiliki anak dengan keterbatasan intelektual ini. Namun, hasil terapi ini seringkali tidak memberikan jaminan yang signifikan. Selain itu, penderita *down syndrome* sering mengalami masalah dengan ingatan jangka pendek namun mereka mempunyai kekuatan dalam kecerdasan visual-spasial. Sehingga penelitian sebelumnya menunjukkan bahwa anak dengan keterbatasan ini mengalami kesulitan dalam memahami ekspresi, tata bahasa, serta aspek sintaksis. Salah satu upaya penanganan yang dapat dilakukan adalah terapi *Obstructive Sleep Apnea* (OSA), meskipun efek sampingnya masih minimal. Lalu *Obstructive Sleep Apnea* (OSA) sering juga diberikan kepada anak-anak dengan *down syndrome*, yang bertujuan untuk mengurangi tingkat depresi. Sehingga terapi perilaku emosional yang berfokus pada orang tua juga dapat diterapkan pada anak-anak dengan *down syndrome*. Menurut Dragonieri dkk., (2022) *Obstructive Sleep Apnea* (OSA) sering terjadi pada anak-anak penderita *down syndrome* yang mencapai 90% dari jumlah penderita tersebut. Namun, kesadaran akan kepatuhan terhadap terapi *Obstructive Sleep Apnea* (OSA) ini masih sangat minim.

SIMPULAN DAN SARAN

Simpulan

Anak yang mengalami *down syndrome* mengalami kelainan dan keterbatasan khusus, sehingga sering kali disebut sebagai anak berkebutuhan khusus (ABK). Salah satu ciri kelainannya ialah perkembangannya yang lambat dibandingkan dengan anak-anak seusianya. Sebagai orang tua pada anak penderita *down syndrome* diharapkan dapat menerima kondisi anaknya yang berbeda dengan anak lain dalam segi fisik maupun psikologisnya. Karena orang tua anak dengan *down syndrome* perlu memberikan perhatian khusus dan rutin, serta memberikan kegiatan yang dapat membantu untuk perkembangan mereka. Selain itu, orang tua juga harus memiliki pengetahuan serta pemahaman yang cukup untuk menemani serta mendukung perkembangan anak yang menderita *down syndrome*.

Saran

Peran orang tua sangatlah penting dalam merawat, mendukung, dan memberikan pola asuh yang inklusif bagi anak. Orang tua juga harus tetap memperhatikan kebutuhan medis dan pendidikan khusus bagi anak, serta memberikan lingkungan aman yang bisa merangsang perkembangan fisik, emosional, maupun sosial.

DAFTAR PUSTAKA

Assingkily, Muhammad Shaleh, dkk. (2019). Kearifan Menyikapi Anak Usia Dasar di Era Generasi Alpha (Ditinjau dari Perspektif Fenomenologi). *Attadib: Journal of Elementary Education, 3*(2). https://jurnalfaiuikabogor.org/index.php/attadib/article/view/572

Desiningrum, D. R. (2016). *Psikologi anak berkebutuhan khusus*. Yogyakarta: Psikosain.

ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345

Dragonieri S, Carpagnano GE, Caccamese S. (2022, Februari). S-Adenosylmethionine May Mitigate Obstructive Sleep Apnea in an Adult with Down Syndrome: A Case Report. *Nat Sci Sleep, 4*(14),175-178. https://doi.org/10.2147/nss.s350350

Hasanah, N. U., Wibowo, H., & Humaedi, S. (2015). POLA PENGASUHAN ORANG TUA DALAM UPAYA PEMBENTUKAN KEMANDIRIAN ANAK DOWN SYNDROME (Studi Deskriptif Pola Pengasuhan Orang Tua Pada Anak Down Syndrome yang bersekolah di kelas C1 SD-LB Yayasan Pembina Pendidikan Luar Biasa Bina Asih Cianjur). *Share Social Work Jurnal, 5*(1), 65-70.

Irwanto., Wicaksono, H., Ariefa, A., & Samosir, S. M. (2019). *A-Z Sindrom Down*. Surabaya: Airlangga University Press.

Inayati, I., Khasanah, I., & Rakkhmawati, E. (2022). Analisis Perkembangan Kognitif Down Syndrome Melalui Media Puzzle Anak Usia 5-6 Tahun. *Media Penelitian Pendidikan: Jurnal Penelitian Dalam Bidang Pendidikan Dan Pengajaran, 16*(1), 71–76. https://doi.org/10.26877/mpp.v16i1.12010

Izzah, A. N., & Arvanda., D. G. (2023). Studi Kasus Mengenai Usia Ibu Saat Melahirkan dan Gambaran Fisik Penderita Sindrom Down. *Jurnal Biosense: Jurnal Penelitian Biologi dan Terapannya, 6*(2), 206-218. https://doi.org/10.36526/biosense.v6i02.3312

Kamil, N., Fitri, Z. Z., Nasution, H., & Putro, K. Z. (2023, September). Memahami Anak Berkebutuhan Khusus: Down Syndrome. *Murhum: Jurnal Pendidikan Anak Usia Dini*. https://murhum.ppjpaud.org/index.php/murhum/article/view/179

Nasaruddin, N. (2022, June 8). Peran Orang Tua dalam Memberikan Pendidikan Iman dan Seni Bagi Anak Penyandang Disabilitas Down Syndrome. *Masokan Ilmu Sosial dan Pendidikan*. http://masokan.iakn-toraja.ac.id/index.php/ojsdatamasokan/article/view/35

Nugraha, S. P., Zainuddin, K., & Nurdin, M. N. (2023, October 14). Gambaran Harapan pada Ibu yang Memiliki Anak Down Syndrome. *PESHUM Jurnal Pendidikan, Sosial, dan Humaniora*. https://journalnusantara.com/index.php/PESHUM/article/view/2378/1982

Nurhidayah, N. (2020, March 30). Pengaruh intervensi Dini Berbasis Keluarga Terhadap perkembangan Anak Dengan Downsyndrome. *Al-urwatul Wutsqo Jurnal Ilmu Keislaman dan Pendidikan*. https://www.ejournal.stitalhidayah.ac.id/index.php/jurnalalurwatulwutsqo/article/view/3

Oktafiani, G., & Lanjari, R. (2022). Perkembangan motorik anak down syndrome melalui Pembelajaran Seni di SLB Pelita Ilmu Semarang. *Jurnal Seni Tari, 11*(1), 36–44. https://doi.org/10.15294/jst.v11i1.54856

Rachman, M. A., Raihan, M., & Anida, N. (2023, October 10). Peran Keluarga Dan Masyarakat Dalam Merawat Dan Mendukung Anak-Anak Dengan Disabilitas. *Religion: Jurnal Agama, Sosial, dan Budaya*. https://maryamsejahtera.com/index.php/Religion/article/view/242

Selikowitz, M. (2008). *Down syndrome*. Australia: The Facts.

ISSN(P): 2088-2246
ISSN(E): 2684-7345

Susanti, M., Nadhifah, N., Firdausi, J. E. A., Mahardika, I. K., Sutarto., & Wicaksono, I. (2023). Studi Literatur: Analisis Pengaruh Perkembangan Motorik Anak Down Syndrome Melalui Permainan Puzzle Edukatif. *Pendekar : Jurnal Pendidikan Berkarakter*, *6*(4), 274–278. https://doi.org/https://doi.org/10.31764/pendekar.v6i4.19896