

INTISARI

GAMBARAN KLINIS DAN SOSIODEMOGRAFI PASIEN SINDROMA DOWN DI RSUP Dr. SARDJITO

Sigmara Aldina Maghfirah¹, Braghmandita Widya Indraswari², Retno Sutomo²

¹Program Studi Kedokteran, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada

²Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada

Latar Belakang : Sindroma down merupakan suatu kelainan genetik yang terjadi sebelum seseorang lahir yang menyebabkan penderitanya mengalami keterbelakangan perkembangan fisik dan mental. Sindroma down atau yang lebih dikenal sebagai kelainan genetik trisomi, merupakan kelainan genetik dengan penambahan kromosom pada kromosom 21. Gambaran klinis pasien Sindroma down meliputi *microcephali*, *macroglossia*, *epicanthal folds*, *simian crease*, *hypotonia*, *depressed nasal bridge*, *micrognathia*, *microdantia* dan *brushfield spots*. Penelitian ini akan melihat faktor sosiodemografi yang terdiri dari usia, jumlah anggota keluarga, pendidikan, pendapatan, status pekerjaan, tempat tinggal pasien Sindroma down.

Tujuan : Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui gambaran klinis dan sosiodemografi pasien sindroma down RSUP Dr. Sardjito tahun 2019.

Metode : Data tentang gambaran klinis dan sosiodemografi dari 72 anak Sindroma down dikumpulkan dengan analisis univariat dari rekam medis pasien di RSUP Dr. Sardjito pada tahun 2019.

Hasil : Gambaran klinis yang dapat diamati pada anak dengan Sindroma down adalah hipotoni otot (68,1%), low set ear (62,5%), dan epicanthal fold (52,5%). Penyakit jantung bawaan ditemukan pada 69,4% kasus, dan malnutrisi pada 62,5% kasus. Rata-rata usia anak saat terdiagnosis adalah pada usia 2 bulan, sedangkan untuk rata-rata usia ibu dan usia ayah adalah pada usia 36 dan 38,7 tahun. Tingkat pendidikan orang tua sindroma down ditemukan paling banyak SD atau sederajat dan tempat tinggal orang tua dari sindroma down terbanyak ditemukan di perkotaan.

Kesimpulan : Perbandingan antara data penelitian yang dilakukan dengan literatur terkait menunjukkan variabilitas yang besar pada sosiodemografi dan gambaran klinis pasien Sindroma down. Penelitian ini juga dapat mencerminkan karakteristik individu dan populasi pasien Sindroma down

Kata Kunci : Gambaran klinis, sosiodemografi, sindroma down

ABSTRACT

CLINICAL AND SOCIODEMOGRAPHIC FEATURES OF DOWN SYNDROME PATIENTS AT DR. SARDJITO HOSPITAL

Sigmara Aldina Maghfirah¹, Braghmandita Widya Indraswari², Retno Sutomo²

¹Program Studi Kedokteran, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada

²Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan, Universitas Gadjah Mada

Background : Down syndrome is a genetic disorder that occurs before a person is born that causes sufferers to experience retardation of physical and mental development. Down syndrome or better known as trisomy genetic disorder, is a genetic disorder with the addition of a chromosome on chromosome 21. Clinical features of patients with Down syndrome include microcephali, macroglossia, epicanthal folds, simian crease, hypotonia, depression of the nasal bridge, micrognathia, microdontia and brushfield spots. This study will look at sociodemographic factors consisting of age, number of family members, education, income, employment status, residence of Down syndrome patients.

Objective : This study aims to determine the clinical and sociodemographic features of Down syndrome patients at RSUP Dr. Sardjito in 2019.

Methods : Data on the clinical and sociodemographic features of 72 children with Down syndrome were collected by univariate analysis of the medical records of patients at RSUP Dr. Sardjito in 2019.

Results : Clinical features that can be observed in children with Down syndrome are muscle hypotonia (68.1%), low set ear (62.5%), and epicanthal fold (52.5%). Congenital heart disease was found in 69.4% of cases, and malnutrition in 62.5% of cases. The average age of the child when diagnosed is at 2 months of age, while the average age of the mother and father was at the age of 36 and 38.7 years. The education level of parents with Down syndrome is found to be mostly elementary school or its equivalent and the place where parents of Down syndrome live is mostly found in urban areas.

Conclusion : The comparison between our data and related literature showed a great variability of the clinical and sociodemographic features frequencies of Down Syndrome among studies. Besides environmental factors, this can reflect individual as well as population characteristics.

Keywords : Clinical profile, Sociodemographic, Down Syndrome