
	<p>PANDUAN PRAKTIK KLINIS (PPK) KSM ANAK RSUD ARIFIN ACHMAD PROVINSI RIAU</p>	<p>Pekanbaru, April 2024 Ditetapkan,</p> <p>DIREKTUR RSUD ARIFIN ACHMAD PROVINSI RIAU</p>  <p><u>drg. Wan Fajriatul Mamnunah, Sp.KG</u> NIP. 19780618 200903 2 001</p>
<p>SINDROM DOWN</p>		
<p>1. Pengertian</p>	<p>Kelainan kongenital multipel, dapat berupa gangguan pertumbuhan dan perkembangan, kelainan sistem saraf, tulang, ligamentum, jantung, saluran cerna, darah dan sistem endokrin. Kelainan ini disebabkan oleh karena kelainan kromosom (Trisomi 21)</p>	
<p>2. Anamnesis</p>	<p>a. Berat badan pada waktu lahir dari bayi dengan Sindrom Down pada umumnya kurang dari normal.</p> <p>b. Kecenderungan untuk gagal tumbuh pada dua tahun pertama kehidupan dan mengalami perbaikan secara progresif hingga cenderung <i>overweight</i> pada usia lebih dari 3 tahun.</p> <p>c. Kebanyakan disertai dengan retardasi mental yang ringan atau sedang.</p> <p>d. Beberapa anak bahkan IQ nya <i>borderline</i>, hanya sedikit yang retardasi mental berat. Faktor risiko terjadinya retardasi mental</p>	
<p>3. Pemeriksaan Fisik</p>	<p>a. Hipotoni</p> <p>b. Brakisefal</p> <p>c. Fisura palpebra yang oblik</p> <p>d. Jarak antara jari kaki ke-1 dan ke-2 yang agak jauh</p> <p>e. Jaringan kulit yang longgar di belakang leher</p> <p>f. Hiperfleksibilitas</p> <p>g. <i>Low set ears</i></p> <p>h. Protrusi lidah</p> <p>i. <i>Depressed nasal bridge</i></p> <p>j. Lipatan epikantus</p> <p>k. Bercak <i>Brushfield</i> (titik-titik kecil pada pupil yang letaknya tidak beraturan dan berwarna kontras), jari kelima yang pendek dan melengkung, <i>simian crease</i>, tanda-tanda penyakit jantung bawaan</p>	

4. Kriteria Diagnosis	Diagnosis retardasi mental tidak hanya didasarkan atas tes intelegensia saja, melainkan juga dari riwayat penyakit, laporan dari orangtua, laporan dari sekolah, pemeriksaan fisis, laboratorium, pemeriksaan penunjang. Yang perlu dinilai tidak hanya intelegensia saja melainkan juga adaptasi sosialnya
5. Diagnosis kerja	Susp. Down Syndrom
6. Diagnosis Banding	
7. Pemeriksaan Penunjang	<p>a. Pemeriksaan analisis kromosom dilakukan bila dicurigai adanya kelainan fisik yang tidak khas, anamnesis ibu tercemar zat-zat teratogen.</p> <p>b. Pemeriksaan EEG (Elektroensefalogram) bila ada gejala kejang yang dicurigai.</p> <p>c. CT-Scan (<i>Cranial Computed Tomography-Scanning</i>) atau MRI (<i>Magnetic Resonance Imaging</i>), bila ditemukan pembesaran kepala yang progresif, tuberousklerosis, dicurigai kelainan otak yang luas, kejang lokal atau curiga adanya tumor intrakranial.</p> <p>d. Pemeriksaan Ultrasonografi (USG) kepala dapat membantu menilai adanya kalsifikasi serebral, perdarahan intrakranial pada bayi dengan ubun-ubun masih terbuka.</p> <p>e. Pemeriksaan laboratorium dilakukan atas indikasi, pemeriksaan ferriklorida dan asam amino urine dapat dilakukan sebagai <i>screening PKU (phenylketonuria)</i>.</p>
8. Terapi	<p>a. Sebelum kehamilan terjadi : Konseling genetic</p> <p>b. Saat kehamilan : Analisis cairan amnion.</p> <p>c. Setelah bayi lahir</p> <p>d. Stimulasi dan fisioterapi → perkembangan fisik dan mental optimal</p> <p>e. Perlindungan terhadap penyakit infeksi Mencegah dan memperbaiki deformitas</p>
9. Edukasi	<p>1. Memberikan imunisasi yang lengkap</p> <p>2. Mengobati penyakit yang dialami anak</p> <p>3. Mencukupi kebutuhan gizi anak dengan pola makan yang seimbang</p> <p>4. Memantau berat badan anak rutin</p>
10. Prognosis	<p>Ad vitam: bonam</p> <p>Ad sanationam : bonam</p> <p>Ad fungsionam: dubia ad bonam</p>
11. Tingkat Evidens	
12. Tingkat Rekomendasi	

13. Penelaah Kritis	
14. Indikator Medis	
15. Kepustakaan	<ol style="list-style-type: none"> 1. Narendra, M.S, dkk. Buku Ajar Tumbuh Kembang Anak dan Remaja Edisi I. IDAI. Jakarta: Sagung Seto. 2002 2. Galdzicki Z, and Siarey R.J. Understanding Mental Retardation in Down's syndrome Using Trisomy 16 Mouse Models. Genes, Brain, and Behavior. Vol. 2, 2003: Departement of Anatomy, Physiology and Genetics. Neuro Science Program, USUHS, F. Edward Hebert School of Medicine Bethesda, MD, USA. 3. Frieda H.K, Soedjatmiko. Pemantauan Tumbuh Kembang Anak dengan Sindrom Down.Sari Pediatri, Vol. 9, No. 3, Oktober 2007.Divisi Tumbuh Kembang, FKUI, Departemen Ilmu Kesehatan Anak RS Dr. Ciptomangunkusumo, Jakarta. 4. Chen H. Down Syndrome. 2011. Diunduh dari :http://emedicine.medscape.com/article/943216-overview#a0104.