

**SGD 1 LBM 2 BLOK 17 “DISABILITAS”**



Dosen Pengampu:

Isna Hudaya, S.SiT., M. Biomed

Kelompok 4 LJ

Ketua:

Batinah (32102100007)

Sekretaris:

Eri Oktaviani (32102100012)

Anggota:

1. Amanda Risqiana (32102100002)
2. Erah (32102100011)
3. Ika Hidayatul Ulya (32102100016)
4. Intan Pramesti (32102100017)
5. Kirana Dwi P (32102100018)
6. Nelly Nur Laili (32102100022)
7. Nurlita Maulidasari (32102100024)

**PRODI SI KEBIDANAN LINTAS JALUR 2021  
UNIVERSITAS ISLAM SULTAN AGUNG  
SEMARANG**

## LBM 2

**Judul** : Anak dengan bentuk muka yang berbeda, tubuh pendek dan tidak mau diam

### **Skenario**

Seorang ibu usia 43 tahun membawa anaknya yang berusia 2 tahun ke Rumah sakit karena rujukan dari seorang bidan desa terpencil. Ibu tersebut mengeluhkan anaknya divonis tidak normal oleh petugas kesehatan. Ibu mengakui saat lahir ditolong oleh dukun dan tidak pernah dibawa ke petugas kesehatan. Saat dokter memeriksa dihasilkan kepala anak kecil, mata sipit, tulang hidung datar, tumbuh gigi tetapi banyak lubang dan rapuh dan tubuh anak mengalami kekerdilan / cebol, pada tubuh agak terlihat kuning dan bengkak pada kelenjar tyroid. Untuk menentukan masalah yang dialami anak tersebut harus dilakukan pemeriksaan penunjang. Ada juga beberapa tes yang dapat dilakukan sebelum bayi lahir antara lain melalui prosedur amniocentesis, cordocentesis atau penyampelan vilus korionik. Dokter menjelaskan ke ibu bahwa kelainan ini tidak bisa disembuhkan, namun ada banyak hal yang bisa dilakukan untuk membantu agar mendapatkan kehidupan yang sehat, aktif, dan mandiri. Dokter memberikan motivasi kepada ibu untuk tetap tenang dan tidak panik atas hal yang baru diketahuinya dan menjelaskan bahwa kelainan seperti itu dapat di cegah sejak kehamilan. Setelah memeriksa anak tersebut, kemudian dokter memeriksa 1 anak lagi yang berusia 3 tahun, hasil pemeriksaan : anak tidak konsentrasi ketika di ajak bicara, hiperaktif dan impulsive, kemudian dokter menanyakan apakah dalam keluarga ada yang mempunyai gejala yang sama karena hal tersebut bisa menjadi faktor penyebab dan biasanya lebih banyak dialami anak laki-laki daripada perempuan.

### **STEP 1**

1. Amniosintesis (**Nelly**)
  - Prosedur yang dilakukan saat kehamilan untuk memeriksa sampel air ketuban untuk mengetahui ada atau tidaknya kelainan pada janin, dilakukan pada usia kehamilan 15-20 minggu. (**kirana**)
  - Amniosintesis tindakan medis untuk pengambilan sampel air ketuban pada ibu hamil untuk mengetahui kelainan pada janin (**Batina**)
2. Cordocentesis (**Intan**)

Pemeriksaan untuk mendeteksi ada tidaknya kelainan pada janin dgn pengambilan darah dari tali pusat janin untuk diperiksa lebih lanjut. (**amanda**)

3. Impulsive (**Erah**)

Impulsive adalah sikap ketika seseorang melakukan suatu tindakan tanpa memikirkan akibat dari apa yang dilakukannya (**Intan**)

4. Penyempelan vilus korionik (**Amanda**)

Chorionic villus adalah tes yang mungkin ditawarkan selama kehamilan untuk memeriksa apakah bayi Anda memiliki kondisi genetik atau kromosom, seperti sindrom Down, sindrom Edwards, atau sindrom Patau (**Nurlita**)

5. Vonis (**Kirana**)

Vonis adalah keputusan yang dilakukan oleh dr kepada pasien yang mengalami suatu penyakit. putusan berupa diagnosa, kemungkinan sembuh atau tidak, prognosis, atau derajat beratnya suatu penyakit (**Ika**)

6. Hiperaktif (**Ika**)

Kondisi Ketika anak terus aktif tidak melihat situasi, waktu, dan suasa sekitar (**Eri**)

## STEP 2

1. Bagaimana karakteristik anak dengan hiperaktif ? (**Nurlita**)

2. Hubungan usia ibu dengan kelainan yang alami anak pada kasus ? (**Batina**)

3. Apa hubungan persalinan yang ditolong oleh dukun dan tidak pernah dibawa ke tenaga kesehatan dengan kelainan yang dialami oleh anak pada kasus? (**Kirana**)

4. Apa diagnose dari hasil pemeriksaan pada anak yang dikatakan kepala kecil, mata sipit, tulang hidung datar, tumbuh gigi tetapi banyak lubang dan rapuh dan tubuh anak mengalami kekerdilan / cebol, pada tubuh agak terlihat kuning dan bengkak pada kelenjar tyroid? (**Amanda**)

5. Pemeriksaan penunjang apa yang dilakukan untuk mendiagnosa kasus di atas ? (**Kirana**)

6. Bagaimana prosedur Tindakan pra amniocentesis yang dilakukan bidan ? (**Intan**)

7. Mengapa kelainan pada kasus tersebut tidak bisa disembuhkan ? (**Erah**)

8. Apa saja yang bisa dilakukan dalam pengobatan dengan downsindrom? (**Nelly**)

9. Apa Penyebab gangguan disabiitas mental (syndrome down, ADHD dan kretin) ? (**Ika**)

10. Apa tanda gejala dari down sindrom, ADHD dan kretin? **(Batinah)**
11. Apa definisi dari down sindrom, ADHD dan kretin? **(Amanda)**
12. Bagaimana upaya promotif, preventif, kuratif dan rehabilitatif pada kasus Down syndrome, ADHD dan Kretin? **(Nelly)**
13. Bagaimana peran keluarga dengan anak yang mengalami disabilitas ? **(Amanda)**
14. Apa diagnosa dari hasil pemeriksaan anak tidak kontrasi Ketika tidak di ajak bicara, hiperaktif dan implusif ? **(Erah)**
15. Mengapa faktor penyebab ADHD lebih banyak dialami oleh anak laki-laki daripada anak perempuan? **(Eri)**
16. Apa saja dampak/komplikasi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin? **(Nurlita)**
17. Patofisiologi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin? **(Eri)**

### **STEP 3**

1. Bagaimana karakteristik anak dengan hiperaktif ? **(Nurlita)**
  - Berlari dan berteriak saat main meski berada diluar ruangan, berdiri dan berjalan jalan ditengah tengah kelas ketika guru sedang berbicara, bergerak sampai menabrak orang lain atau barang-barang disekitarnya, bermain terlalu kasar sampai melukai diri sendiri/orang lain, berbicara terus menerus dan tidak menanggapi ucapan orang lain, sering mengganggu orang lain, bergerak meski sedang duduk, gelisah dan ingin mengambil mainan, kesulitan untuk fokus pada suatu hal **(Ika)**
2. Hubungan usia ibu dengan kelainan yang alami anak pada kasus ? **(Batina)**
  - Ibu hamil dengan usia >35 tahun sangat berisiko mengalami masalah pada proses kehamilan dan persalinannya. khamilan pada usia lanjut terutama setelah 40 tahun mempunyai risiko yang lebih buruk, hal ini disebabkan karena pada usia tersebut ibu sering mengalami ataupun disertai dengan penyakit seperti hipertensi, diabetes dan mioma uteri. Insiden terjadinya kelainan kongenital juga meninggi, umumnya penyakit Down Syndrome. **(Nelly)**
3. Apa hubungan persalinan yang ditolong oleh dukun dan tidak pernah dibawa ke tenaga kesehatan dengan kelainan yang dialami oleh anak pada kasus? **(Kirana)**

- Dukun bayi tidak memiliki pengetahuan yang cukup mengenai ilmu kesehatan ibu hamil dan bayi. Selain itu, proses melahirkan di dukun bayi juga belum tentu didukung dengan suasana lingkungan atau peralatan yang membantu proses persalinan yang steril. Belum lagi dukun bayi tidak memiliki obat-obatan yang cukup untuk membantu proses persalinan apalagi jika selama proses persalinan ditemukan kendala. Tanpa obat dan peralatan yang memadai, kesehatan ibu dan bayi dapat terganggu dan bahkan dapat mengancam nyawa keduanya. **(Batina)**
4. Apa diagnose dari hasil pemeriksaan pada anak yang dikatakan kepala kecil, mata sipit, tulang hidung datar, tumbuh gigi tetapi banyak lubang dan rapuh dan tubuh anak mengalami kekerdilan / cebol, pada tubuh agak terlihat kuning dan bengkak pada kelenjar tyroid? **(Amanda)**
    - Diagnosis Down syndrome. karena dari hasil pemeriksaan menunjukkan ciri ciri/gejala down syndrome yaitu wajah dan hidung datar, kepala berukuran kecil dll **(Intan)**
  5. Pemeriksaan penunjang apa yang dilakukan untuk mendiagnosa kasus di atas ? (kirana)
    - Pemeriksaan penunjang dapat dilakukan dengan deteksi masa kehamilan melalui skrining kelainan genetic, seperti tes darah dan USG pada masa kehamilan. selanjutnya dilakukan tes air ketuban dan uji sampel ari-ari, guna memastikan apakah terdapat kelainan gen. **(Nurlita)**
  6. Bagaimana prosedur Tindakan pra amniocentesis yang dilakukan bidan ? **(Intan)**
    - Memberikan semangat dan motivasi kepada ibu, Memberikan sedikit gambaran tentang amniosintesis **(Batina)**
  7. Mengapa kelainan pada kasus tersebut tidak bisa disembuhkan ? **(Erah)**
    - Down Syndrome adalah susunan kromosom yang terjadi secara alami yang selalu menjadi bagian dari kondisi manusia. ini terjadi karena kesalahan selama pembelahan sel saat sel telur dan sel sperma bertemu pertama kali. Menurut Down Syndrome Association of Atlanta, karena bayi Down Syndrome ini adalah hasil dari kelainan genetik, maka penyembuhan tidak mungkin dilakukan untuk saat ini. **(Nelly)**
  8. Apa saja yang bisa dilakukan dalam pengobatan dengan downsindrom? **(Nelly)**
    - Terapi fisik, terapi bicara, terapi kerja, terapi okupasi, pemberian obat dan suplemen, perangkat bantu **(Erah)**
  9. Apa Penyebab gangguan disabilitas mental (syndrome down, ADHD dan kretin) ? **(Ika)**

- Kelainan genetic, masalah selama kehamilan (penggunaan alcohol, obat terlarang, gizi buruk, infeksi, preeklamsia), masalah selama masa bayi, disebabkan bayi tidak mendapatkan asupan oksigen yang cukup, cedera atau penyakit lainnya (cedera kepala berat, malnutrisi ekstrim, infeksi otak) **(Intan)**

10. Apa tanda gejala dari down sindrom, ADHD dan kretin? **(Batinah)**

- Tanda gejala down sindrom yaitu kepala kecil, mata sipit, tulang hidung datar, tumbuh gigi tetapi banyak lubang dan rapuh dan tubuh anak mengalami kekerdilan/cebol, pada tubuh agak terlihat kuning dan bengkak pada kelenjar tyroid. Tanda gejala ADHD yaitu anak tidak konsentrasi ketika di ajak bicara, hiperaktif dan impulsive. Tanda gejala kretin yaitu Berat badan kurang, Pertumbuhan anak terhambat, Kelelahan dan tidak semangat, Nafsu makan turun, Pertumbuhan tulang tidak normal, Keterbelakangan mental, Sembelit, Kulit dan bagian putih mata menguning, Sangat jarang menangis, Lidah sangat besar, Suara serak, Pembengkakan dekat pusar (umbilical hernia), Kulit kering dan pucat, Pembengkakan di leher dari kelenjar tiroid **(Amanda)**

11. Apa definisi dari down sindrom, ADHD dan kretin? **(Amanda)**

- Down syndrome: kondisi seseorang yang memiliki kelebihan kromosom dimana kromosom adalah bagian gen yang menentukan pembentukan dan fungsi tubuh bayi selama masa kehamilan dan setelah lahir. ADHD (Attention-deficit hyperactivity disorder): gangguan mental yang ditandai dengan perilaku impulsif dan hiperaktif salah satunya anak akan sulit memusatkan perhatian. Kretin: kondisi pertumbuhan fisik dan mental yang sangat terhambat karena penyakit hipotiroidisme kongenital atau bawaan yang tidak bisa diobati (kirana)

12. Bagaimana upaya promotif, preventif, kuratif dan rehabilitatif pada kasus Down syndrome, ADHD dan Kretin? **(Nelly)**

13. Bagaimana peran keluarga dengan anak yang mengalami disabilitas ? **(Amanda)**

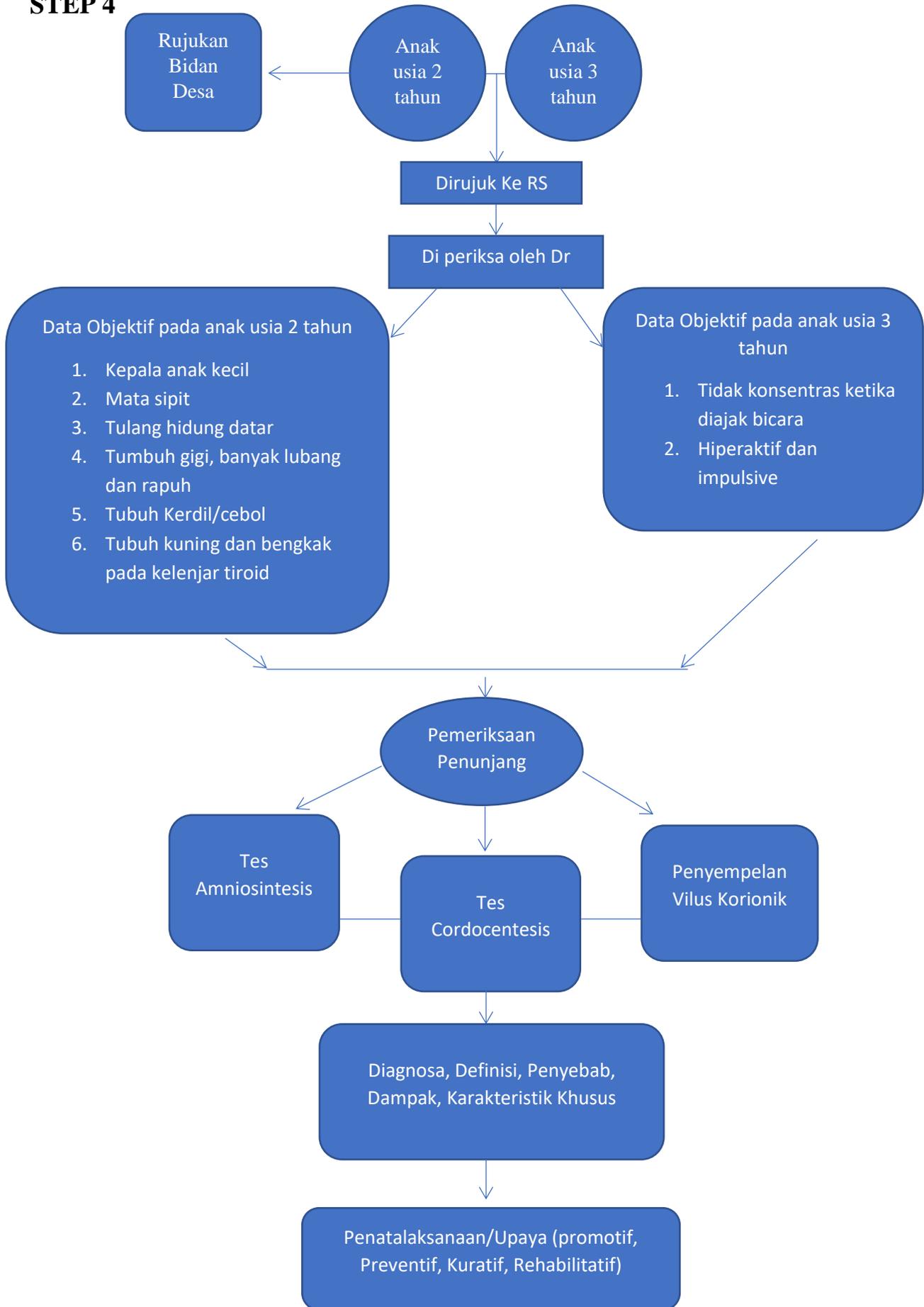
14. Apa diagnosa dari hasil pemeriksaan anak tidak kontrasi Ketika tidak di ajak bicara, hiperaktif dan implusif ? **(Erah)**

15. Mengapa faktor penyebab ADHD lebih banyak dialami oleh anak laki-laki daripada anak perempuan? **(Eri)**

16. Apa saja dampak/komplikasi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin? **(Nurlita)**

17. Patofisiologi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin? **(Eri)**

## STEP 4



## **STEP 5**

1. Bagaimana karakteristik anak dengan hiperaktif ?
2. Hubungan usia ibu dengan kelainan yang alami anak pada kasus ?
3. Apa hubungan persalinan yang ditolong oleh dukun dan tidak pernah dibawa ke tenaga kesehatan dengan kelainan yang dialami oleh anak pada kasus?
4. Apa diagnose dari hasil pemeriksaan pada anak yang dikatakan kepala kecil, mata sipit, tulang hidung datar, tumbuh gigi tetapi banyak lubang dan rapuh dan tubuh anak mengalami kekerdilan / cebol, pada tubuh agak terlihat kuning dan bengkak pada kelenjar tyroid?
5. Pemeriksaan penunjang apa yang dilakukan untuk mendiagnosa kasus di atas ?
6. Bagaimana prosedur Tindakan pra amniocentesis yang dilakukan bidan ?
7. Mengapa kelainan pada kasus tersebut tidak bisa disembuhkan ?
8. Apa saja yang bisa dilakukan dalam pengobatan dengan downsindrom?
9. Apa Penyebab gangguan disabilitas mental (syndrome down, ADHD dan kretin) ?
10. Apa tanda gejala dari down sindrom, ADHD dan kretin?
11. Apa definisi dari down sindrom, ADHD dan kretin?
12. Bagaimana upaya promotif, preventif, kuratif dan rehabilitatif pada kasus Down syndrome, ADHD dan Kretin?
13. Bagaimana peran keluarga dengan anak yang mengalami disabilitas ?
14. Apa diagnosa dari hasil pemeriksaan anak tidak kontrasi Ketika tidak di ajak bicara, hiperaktif dan implusif ?
15. Mengapa faktor penyebab ADHD lebih banyak dialami oleh anak laki-laki daripada anak perempuan?
16. Apa saja dampak/komplikasi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin?
17. Patofisiologi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin?

## **STEP 6**

Belajar Mandiri

## STEP 7

1. Bagaimana karakteristik anak dengan hiperaktif ?
2. Hubungan usia ibu dengan kelainan yang alami anak pada kasus ?
3. Apa hubungan persalinan yang ditolong oleh dukun dan tidak pernah dibawa ke tenaga kesehatan dengan kelainan yang dialami oleh anak pada kasus?
4. Apa diagnose dari hasil pemeriksaan pada anak yang dikatakan kepala kecil, mata sipit, tulang hidung datar, tumbuh gigi tetapi banyak lubang dan rapuh dan tubuh anak mengalami kekerdilan / cebol, pada tubuh agak terlihat kuning dan bengkak pada kelenjar tyroid?
5. Pemeriksaan penunjang apa yang dilakukan untuk mendiagnosa kasus di atas ?
6. Bagaimana prosedur Tindakan pra amniocentesis yang dilakukan bidan ?
7. Mengapa kelainan pada kasus tersebut tidak bisa disembuhkan ?
8. Apa saja yang bisa dilakukan dalam pengobatan dengan downsindrom?
9. Apa Penyebab gangguan disabilitas mental (syndrome down, ADHD dan kretin) ?
10. Apa tanda gejala dari down sindrom, ADHD dan kretin?
11. Apa definisi dari down sindrom, ADHD dan kretin?
12. Bagaimana upaya promotif, preventif, kuratif dan rehabilitatif pada kasus Down syndrome, ADHD dan Kretin?
13. Bagaimana peran keluarga dengan anak yang mengalami disabilitas ?
14. Apa diagnosa dari hasil pemeriksaan anak tidak kontrasi Ketika tidak di ajak bicara, hiperaktif dan implusif ?
15. Mengapa faktor penyebab ADHD lebih banyak dialami oleh anak laki-laki daripada anak perempuan?
16. Apa saja dampak/komplikasi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin?
17. Patofisiologi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin?