

**SGD 2 LBM 2 BLOK 17 “DISABILITAS”**



Dosen Pengampu:

Isna Hudaya, S.SiT., M. Biomed

Kelompok 4 LJ

Ketua:

Batinah (32102100007)

Sekretaris:

Kirana Dwi Prabandani (32102100018)

Anggota:

1. Amanda Risqiana (32102100002)
2. Erah (32102100011)
3. Eri Oktaviani (32102100012)
4. Ika Hidayatul Ulya (32102100016)
5. Intan Pramesti (32102100017)
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. Untuk memastikan kondisi anak, selanjutnya pemeriksaan dilakukan berdasarkan pedoman diagnostic and statistical manual dan pemeriksaan tambahan lainnya. Salah satu hal penting yang dapat dilakukan pada anak dengan kasus ini adalah berkomunikasi dan bercerita. Selain itu terdapat hasil penelitian menunjukkan bahwa omega-3 dan omega-6 sangat bermanfaat bagi anak dengan gejala tersebut.

## 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)**

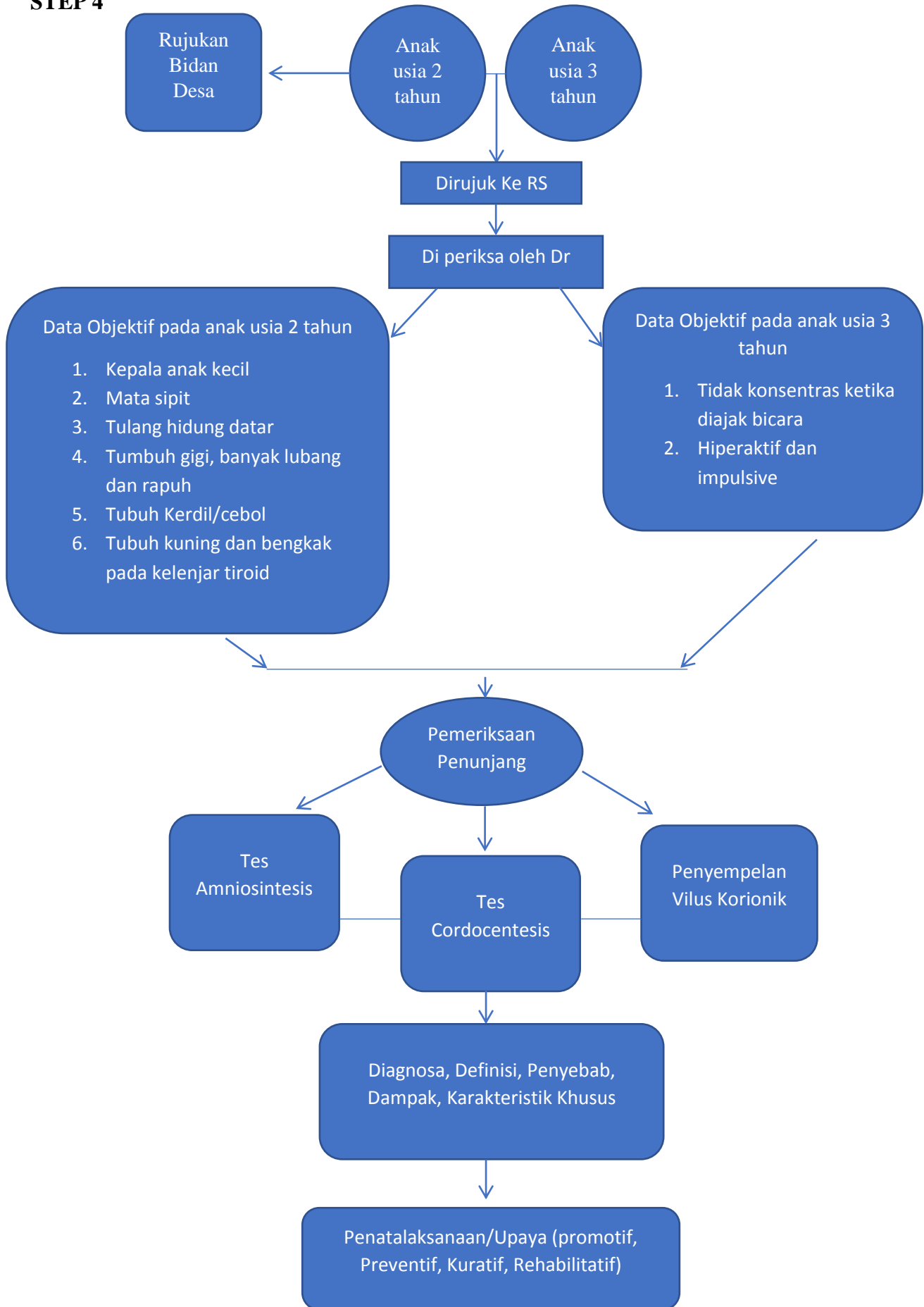
- Ibu hamil dengan usia >35 tahun sangat berisiko mengalami masalah pada proses kehamilan dan persalinannya. Kehamilan pada usia lanjut terutama setelah 40 tahun mempunyai risiko yang lebih buruk, hal ini disebabkan karena pada usia tersebut ibu sering mengalami ataupun disertai dengan penyakit seperti hipertensi, diabetes dan mioma uteri. Insiden terjadinya kelainan kongenital juga meningkat, 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 down sindrom? **(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 ?

### **Intan**

- a. sering menggerak-gerakkan tangan/kaki ketika duduk/sering menggeliat
- b. sering meninggalkan tempat duduknya, padahal seharusnya ia duduk manis
- c. sering berlari lari/memanjat secara berlebihan pada yang tidak selayaknya
- d. sering tidak mampu melakukan/mengikuti kegiatan dengan tenang
- e. sering terlalu banyak berbicara dan sulit menunggu giliran
- f. bersikap apatis pada lawan bicara
- g. kesulitan berkonsentrasi dan perilaku impulsive.

Sumber: Rafael, L & Pastrisia, S. 2020. Pembinaan anak berkebutuhan khusus (sebuah prespektif bimbingan dan konseling). Yayasan kita menulis

2. Hubungan usia ibu dengan kelainan yang alami anak pada kasus ?

### **Nurlita**

Terdapat hubungan antara usia ibu kejadian sindrom down. Usia ibu > 35 tahun meningkatkan risiko untuk melahirkan anak dengan sindrom down 12 kali lebih besar dari pada usia ibu dimana hubungan ini dapat dijelaskan dalam uraian patogenesisnya. Pada ibu usia tua, ovum yang dikeluarkan pada saat ovulasi merupakan hasil dari oosit yang cenderung telah berada dalam siklus meiosis yang terhenti cukup lama.

Sumber: Rayman, R; Rahmanisa, S; Putri, G.T. 2017. Hubungan Usia Ibu Dengan Kejadian Sindrom Down. Jurnal Medula(2017), 7(5): 144-148. Lampung :  
Fakultas Kedokteran Universitas Lampung

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

### **Kirana**

Persalinan yang ditolong oleh dukun dan tidak pernah dibawa ke tenaga kesehatan berhubungan dg down sindrom yang dialami oleh anak yang dilahirkan, karena seharusnya sebelum bayi lahir dapat dilakukan tes skrining dan diagnostik untuk memperkirakan kemungkinan janin mengalami down sindrom. Pda skenario tertulis ibu tidak pernah ke tenaga kesehatan, jadi keadaan janin yang dikandungnya tidak bisa di

deteksi dari awal dan kehamilannya tidak bisa dipantau oleh tenaga kesehatan mengingat umur ibu >35 tahun yang termasuk dalam kategori kehamilan dengan risiko. Ibu juga mengatakan bahwa melahirkan ditolong oleh dukun dan tidak pernah dibawa ke tenaga kesehatan sehingga setelah lahir tidak ada yang mengidentifikasi bayi bahwa bayi tersebut memiliki ciri fisik khas down sindrom dan tidak dilakukan tes genetik yang dapat mengkonfirmasi diagnosis down sindrom tersebut, sehingga ibu terlambat mengetahui bahwa anaknya down sindrom

Sumber: Wardah. 2019. Antara Fakta dan Harapan Sindrom Down. Jakarta: Kemenkes RI Pusat Data dan Informasi

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?

**Eri**

Diagnosa yaitu down sindrom karena dalam down syndrome mengubah keseimbangan genetik tubuh dan mengakibatkan perubahan karakteristik fisik dan kemampuan intelektual serta gangguan dalam fungsi fisiologis tubuh anak

Sumber : Berlinda. 2015. Down Syndrome. Di akses pada 17 Maret 2022 di <http://eprints.undip.ac.id>

5. Pemeriksaan penunjang apa yang dilakukan untuk mendiagnosa kasus di atas ?

**Ika**

Down syndrome dapat dideteksi pada masa kehamilan melalui skrining kelainan genetik seperti tes darah atau USG. Selanjutnya akan dilakukan tes air ketuban atau uji sampel ari ari untuk memastikan apakah ada kelainan genetik. pemeriksaan penunjang ada 3 yang dilakukan sebelum bayi lahir: 1. amniosintesis: dilakukan setelah usia 15-22 minggu. 2. Chorionic Villus Sampling, dilakukan pada usia 10 minggu, dengan mangambil sedikit sel plasenta. 3. Cordocentesis: mengambil sampel darah melalui tali pusar, dilakukan pada usia kehamilan antara 18-22 minggu.

Sumber: Kemenkes RI. 2019. Pedoman Pelayanan Kesehatan Anak dengan Disabilitas bagi keluarga.

6. Bagaimana prosedur Tindakan pra amniocentesis yang dilakukan bidan?

### **Amanda**

Melakukan inform Consent, Sbg tanda persetujuan dilakukannya tindakan, memberikan edukasi tentang amniocentesis meliputi pengertian, indikasi, kontraindikasi, prosedur dan komplikasi yg mungkin terjadi. Setelah itu bidan dapat mempersiapkan pasien Sebelum dilakukan amniocentesis Spt meminta pasien untuk membuang urin agar tdk terjadi aspirasi urin.

Sumber: marshaly, Masrie & jonus. 2020. Amniocentesis Tinjauan Menyeluruh. Damianus Journal of medicine. 19(2)).

7. Mengapa kelainan pada kasus tersebut tidak bisa disembuhkan ?

### **Erah**

Karena pada kasus tersebut disebabkan adanya kelainan kromosom, dimana kelainan tersebut tidak dapat disembuhkan, namun walaupun tidak dapat disembuhkan anak dengan kelainan tersebut bias dilakukan beberapa terapi atau pengobatan agar mereka tetap bias menjalani kehidupan dengan optimal.

Sumber: Saputra, Mochamad Riyan. Game Edukasi Berbasis Server Sebagai Evaluasi Pembelajaran Pada Anak Down Syndrome, Diss Universitas 17 Agustus 1945 Surabaya.

8. Apa saja yang bisa dilakukan dalam pengobatan dengan downsindrom?

### **Nelly**

Ada beberapa terapi yang diberikan kepada penderita Down Syndrom antara lain:

- a. Fisioterapi, untuk membantu memperkuat otot, mengajarkan cara bergerak dengan benar dn menjaga postur tubuh yang baik.
- b. Terapi Bicara, untk membantu penderita menggunakan Bahasa dan berkomunikasi dengan baik.
- c. Terapi Okupasi, untuk mengajari penderita cara menjalani aktivitas sehari-hari
- d. Terapi perilaku, untuk mengajari penderita cara merespon sesuatu dengan positif, terutama pada penderita Down Syndrom yang mengalami frustrasi.

Sumber: Widyastuti, Ana. 2021. 77 Permasalahan Anak dan Cara Mengatasinya. Jakarta: Kelompok Gramedia

### **Batinah**

Castilo Morales mengembangkan sebuah program untuk mengurangi disfungsi oral fasial yang terdiri atas orofacial therapy, body therapy, dan stimulating palate therapy.

Orofacial dan body therapy terdiri atas beberapa tipe latihan sentuhan, tekanan, elongasi, dan vibrasi untuk memperbaiki postur mulut dan badan. Tujuan dari terapi regulasi oral fasial adalah memundurkan lidah ke arah dorsokranial yang dikombinasikan dengan latihan otot dan stimulasi bibir atas yang tidak aktif. Plat palatal bermanfaat untuk melatih fungsi motorik mulut dan memperbaiki artikulasi.

- a. Pijat bayi : Pengayaan lingkungan (Environmental Enrichment) bermanfaat sebagai strategi dini noninvasif untuk efek positif plastisitas otak pada bayi dengan gangguan perkembangan. Paradigma pengayaan lingkungan didefinisikan sebagai kombinasi dari stimulasi kompleks dan stimulasi sosial serta sebagai dampak peningkatan stimulasi sensoris motoris.
- b. Terapi sensoris integrasi : Ayres memperkenalkan konstruksi sensoris integrasi (SI). SI adalah proses neurologis yang mengatur sensasi tubuhnya sendiri dari lingkungan dan menggerakkan tubuh secara efektif di tengah lingkungan. SI terjadi di korteks otak dan membutuhkan keseimbangan antara sistem saraf sentral dan perifer, seperti halnya sistem neurologis eksitatori dan inhibitori. SI dipandang sebagai kebutuhan untuk menjaga peta tubuh seseorang. Terapi SI banyak digunakan pada anak dengan Sindrom Down.
- c. Terapi Okupasi : Terapi okupasi merupakan suatu terapi yang diberikan untuk melatih kemandirian, kognitif (pemahaman), kemampuan sensorik dan motorik anak dengan Sindrom Down. Terapi ini diberikan karena pada dasarnya anak Sindrom Down sangat bergantung dengan orang lain dan acuh sehingga mereka beraktifitas tanpa berkomunikasi serta tidak mempedulikan orang lain. Terapi okupasi ini sangat membantu anak dalam mengembangkan kekuatan dan koordinasi otot.

Sumber: Sunny, M .2019. Sindrom down. Surabaya: Pusat penerbitan dan percetakan airlangga

9. Apa Penyebab gangguan disabilitas mental (syndrome down, ADHD dan kretin)?

**Batinah**

a. Sindrom Down

Penyebabnya karena kegagalan dalam pembelahan sel inti yang terjadi pada saat pembuahan yang dapat menjadi salah satu penyebab yang sering dikemukakan, dan

penyebab ini tidak ada kaitannya dengan apa yang dilakukan ibu selama hamil. Sindrom terjadi karena kelainan susunan kromosom ke-21. penyebab lain dari sindrom down adalah anaphase lag.

b. ADHD

American Psychiatric menyatakan penyebab ADHD masih belum dapat dipastikan tetapi dari beberapa penelitian yang dilakukan didapatkan ada factor genetic, factor resiko, factor lingkungan, factor kerusakan otak, zat adiktif makanan dan gula.

c. Kretin

Penyebab terjadinya kretin adalah kekurangan hormon tiroid pada bayi baru lahir karena kelainan kelenjar tiroid anak, tidak adanya kelenjar tiroid (aplasia).

Sumber:

Kumorowulan, S & Sri, S. 2017. Kretin Endemik dan Kretin Sporadik. MGMI vol. 1 No. 3

Irwanto, dkk. 2019. A-Z Sindrom Dwon. Surabaya: Airlangga University Press

Mirnawati & Amka. 2019. Endidikan Anak ADHD. Yogyakarta: Deepublish

10. Apa tanda gejala dari down sindrom, ADHD dan kretin?

**Intan**

a. Down Syndrome : - adanya keterbelakangan mental dan fisik, bertubuh pendek, kaki bengkok, kepala lebar, wajah membulat, hidung datar, bentuk mata sipit, gigi geligi kecil, tubuh pendek, terdapat bitnik di mata.

Sumber: Irianto, dkk. 2019. A-Z Syndrome down. Surabaya. AUP.

b. ADHD : Inatensi (tidak memperhatikan), hiperaktifitas (berlebihan), impulsifitas.

Sumber: Siahaan, E. 2015. Mengenali ADHD dan penanganannya pada anak sejak dini. jurnal fakultas psikologi universitas HKBP Nommensen (1).

c. Kretin : tubuh sangat pendek (cebol), kulit kering, rambut jarang, perlembangan seksual terlambat, muka dan tangan sembab, hipotiroidisme.

Sumber: kumorowulan & Supadmi. 2016. kretin endemic dan kretin sporadic-hypothyroid kongenital . MGMI. vol 1 no 3

11. Apa definisi dari down sindrom, ADHD dan kretin?

**Nurlita**

- a. Sindrom Down: kelainan genetik yang disebabkan ketika pembelahan sel menghasilkan bahan genetik tambahan dari kromosom menyebabkan penderitanya memiliki tingkat kecerdasan rendah dan kelainan fisik yang khas.
- b. ADHD: Gangguan mental yang menyebabkan seorang anak sulit memusatkan perhatian, serta memiliki perilaku impulsif dan hiperaktif, sehingga dapat berdampak pada prestasi anak di sekolah.
- c. Kretin: penyakit hipotiroidisme bawaan yang dapat menyebabkan mental dan kelainan pertumbuhan pada anak.

Sumber: Widyastuti, Ana, 2019, 77 Permasalahan anak dan cara mengatasinya, Jakarta: Gramedia

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

**Eri**

- a. Pasien sindrom membutuhkan support system yang baik untuk dapat hidup dengan kualitas yang optimal untuk itu edukasi dan promosi kesehatan harus ditunjukkan juga kepada keluarga penghasil dan masyarakat umum beberapa tindakan pencegahan dapat dilakukan untuk mengurangi resiko dan sindrom konseling dilakukan untuk mempersiapkan orang tua yang diketahui akan memiliki anak down syndrome dari hasil skrining dan diagnosis prenatal

Sumber: Evani. 2021. Down Syndrome. Diakses pada tanggal 17 Maret 2022

- b. Edukasi dan promosi dalam kasus ADHD sangat penting hati-hati merupakan kondisi kronis sehingga langkah pertama perlu dilakukan adalah membangun pendekatan perawatan bersama orang tua dan pasien diperlukan pemahaman bersama tentang tujuan dan referensi pengobatan serta informasi yang akurat.

Sumber: Nur, U. Alifah. 2021. ADHD. Di akses pada 17 Maret 2022

- c. Puskesmas yang terfokus SHK di Kabupaten yang merupakan suatu unit pelaksana teknis dari Dinas Kesehatan telah melakukan peran nya sesuai dengan yang dengan kewajibanya. Dalam hal SHK ini Puskesmas terfokus saat ini sudah melakukan pengambilan sampel dan memberikan informasi tentang SHK di posyandu dan kelas hamil. Untuk pemberian sosialisasi kepada masyarakat seperti penyuluhan yang di adakan tingkat kecemasan ataupun desa belum dilaksanakan dikarena ini merupakan

program baru sehingga Puskesmas masih dalam tahap perencanaan. Diharapkan dengan pendekatan edukasi yang baik mampu membuat masyarakat nantinya untuk dapat melakukan pemeriksaan SHK yang sasaran nya kepada ibu hamil dan ibu yang memiliki bayi baru lahir tidak lebih dari 72 jam.

Sumber : Anggraini charunia, Budi Y. Sarwo dan Sulistyato Hadi. 2018. Peran Puskesmas dalam pelaksanaan SKH (Syndrome hipotiroid kongenital) untuk menjamin kesehatan anak di Puskesmas kabupaten Oku timur jurnal hukum kesehatan vol 4 no 5

### 13. Bagaimana peran keluarga dengan anak yang mengalami disabilitas?

#### **Ika**

Mengajak anak bermain dengan teman sebaya, mengajari anak untuk menyebutkan nama benda yang disukai sambil makan, mengajar anak untuk mandiri misal berpakaian, menyikat gigi, dan menggunakan toilet, Gunakan mainan untuk mengajari anak mengambil, mengenggam dan memindahkan benda, ikut bergabung dalam komunitas khusus.

Sumber: Pratiwi Ari. dkk. 2018. Disabilitas dan Pendidikan Inklusif. UB Press. Malang

#### **Nelly**

Adapun peran orangtua terhadap anak disabilitas:

- a. Tetap memberikan asuhan/ kasih sayang dan dukungan yang maksimal
- b. Tetap berusaha untuk memberikan hak Pendidikan kepada anak dan mencoba jujur kepada pihak sekolah tentang kondisi anak
- c. Menyediakan sarana dan prasarana yang layak sesuai dengna kebutuhan anak
- d. Perlakukan anak dengan disabilitas sebagaimana anak yang lainnya, mulai dari asuhan pemenuhan kebutuhan anak, dll.
- e. Tetap menjadi pendukung dan selalu memberikan motivasi kepada anak mengenai keadaannya
- f. Orangtua perlu melakukan komunikasi dan pengenalan anak kepada lingkungan komunitas.
- g. Luangkan waktu untuk bersamanya, serta berikan apresiasi terhadap setiap kegiatannya yang positif
- h. Jangan menganggap anak sakit.



Sumber: Widyastuti, Ana. 2021. 77 Permasalahan Anak dan Cara Mengatasinya. Jakarta: Kelompok Gramedia

### **Batinah**

Peran orang tua dalam pemenuhan kebutuhan dasar pada anak disabilitas

- a. Asuh: memberikan makanan yang tepat, diberikan imunisasi yang tepat, disekolahkan
- b. Asih: memberikan kasih sayang kepada anak disabilitas
- c. Asah: memberikan stimulasi seperti diajak berkomunikasi, menulis dan terapi kepada

Sumber : Sugeng ED.2021. Peran gender: Analisa peran keluarga dalam penanganan peran gender pada anak disabilitas.tasikmalaya:Bayfa cendikia indonesia

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

### **Amanda**

Diagnosa ADHD (Attention Deficit / Hyperactive Disorder). Yang ditandai dengan inatensi (tidak Memperhatikan), hiperaktivitas (berlebihan) & Impulsifitas.

Sumber: Siahaan, E .2015. Mengenal ADHD & Penanganannya pada anak sejak dini. Jurnal fakultas psikologi univ HKBP Nommensen 1 (1)

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

### **Erah**

Karena anak laki-laki cenderung memperlihatkan ADHD tipe hiperaktif atau impulsive dibandingkan anak perempuan yang cenderung menunjukan tipe inattentive.

Sumber: Nurhamida, Y (2016) Individu Berkebutuhan Khusus dan Pendidikan inklusif. vol 1 UMMPress

16. Apa saja dampak/komplikasi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin?

### **Kirana**

- a. Down sindrom: kelainan jantung, gangguan pencernaan seperti sulit menelan (disfagia) dan penyakit celiac, gangguan penglihatan, msalah mulut karena kesulitan saat menyikat gigi, penyakt tiroid, gangguan pendengaran akibat penumpukan cairan di bagian tengah telinga, sleep apnea karena kelanan bentuk tulang dn jaringan dan gangguan psikologis dan mental

Sumber: Wardah. 2019. Antara Fakta dan Harapan Sindrom Down. Jakarta: Kemenkes RI Pusat Data dan Informasi

b. ADHD jika tidak tertangani dapat menimbulkan dampak/komplikasi:

- 1) Hubungan dengan orang lain tidak bagus
- 2) Gangguan konsentrasi dapat bertambah saat dewasa
- 3) Kesulitan dalam menentukan prioritas
- 4) Gangguan sosialisasi

Sumber: Siahaan, E. 2015. Mengenali ADHD dan Penanganannya Pada Anak Sejak Dini. Jurnal Fakultas Psikologi Universitas HKBP Nommensei Vo. 1 No. 1

c. Kretin apabila tidak tertangani dapat menimbulkan dampak/komplikasi: gangguan tumbuh kembang, otot tegang, stunting, gangguan cara berjalan, tuli dan tidak dapat berbicara

Sumber: Kumorowulan dan Supadmi. 2016. Kretin Endemik dan Kretin Sporadik (Hipotiroid Kongenital). MGMI Vol. 1 No. 3

17. Patofisiologi dari down sindrom, ADHD, dan Kretin?

**Nelly**

a. Down Syndrom

Down syndrome terjadi akibat masalah pada kromosom. Tubuh yang normal memiliki 46 kromosom, sementara pada pengidap Down Syndrom kromosomnya berjumlah 47. Down Syndrom terjadi karena akibat dari pembelahan sel yang abnormal selama proses kehamilan yang dimulai dari pertama kali sel telur dan sperma bertemu.

b. ADHD

Gangguan pengaturan DA di korteks prefrontal diketahui memiliki peran yang penting terhadap patofisiologi ADHD. Sistem dopaminegrik bekerja dua arah terhubung dengan korteks prefrontal dan menjadi bagian integral yang berhubungan dengan control motoric.

c. Kretin

Kretin merupakan suatu keadaan yang disebabkan oleh hipotiroidisme ekstrim pada waktu bayi dan anak masih dalam kandungan. Adanya kelainan akibat kekurangan

Iodium yang berat pada saat masa fetal dan merupakan indikator klink yang penting bagi gangguan akibat kekurangan Iodium.

Sumber: Widyastuti, Ana. 2021. 77 Permasalahan Anak dan Cara Mengatasinya. Jakarta: Kelompok Gramedia