



Kelainan Genetik Pada Down Syndrome (Trisomi 21 Non-Disjunction)

Nafidzah Humongio¹, Aljunaid Bakari²

^{1,2} Institut Agama Islam Negeri Sultan Amai, Gorontalo, Indonesia.

Received: 11 April 2026

Revised: 24 April 2026

Accepted: 25 April 2026

Published: 25 April 2026

Corresponding Author:

Author Name*: Nafidzah Humongio

Email*:

nafidzahumongio@gmail.com

DOI:

© 2025 The Authors. This open access article is distributed under a (CC-BY License)



Phone*: +62...

Abstrak: Penelitian ini bertujuan menganalisis trisomi 21 akibat *non-disjunction* sebagai penyebab utama Sindrom Down serta implikasinya terhadap aspek biologis, psikososial keluarga, dan pendidikan anak. Penelitian ini menggunakan studi kepustakaan terstruktur dengan pendekatan kualitatif-deskriptif. Sumber data diperoleh dari publikasi ilmiah yang ditelusuri melalui Garuda, Dimension, Scopus pada rentang tahun 2015-2025 dengan kata kunci “Sindrom Down”, “Down syndrome”, “trisomi 21”, “trisomy 21”, “non-disjunction”, “psikososial keluarga”, dan “pendidikan inklusif”. Dari hasil penelusuran awal sebanyak 85 publikasi, sebanyak 25 sumber memenuhi kriteria inklusi dan dianalisis melalui teknik analisis isi. Hasil kajian menunjukkan bahwa trisomi 21 *non-disjunction* berimplikasi pada munculnya karakteristik fenotip khas, gangguan pertumbuhan, hipotonia, serta peningkatan risiko kelainan sistemik, termasuk gangguan jantung, tiroid, dan imunitas. Pada aspek psikososial, kehadiran anak dengan Sindrom Down dapat memunculkan tekanan emosional pada fase awal diagnosis, tetapi keluarga berpotensi mengembangkan penerimaan dan resiliensi apabila memperoleh dukungan yang memadai. Dalam bidang pendidikan, anak dengan Sindrom Down memerlukan pembelajaran adaptif, intervensi dini, stimulasi multisensori, dan lingkungan inklusif untuk mengoptimalkan perkembangan kognitif, sosial, dan kemandirian. Kajian ini menegaskan pentingnya pendekatan integratif yang menghubungkan dimensi biologis, keluarga, dan pendidikan dalam memahami serta menangani Sindrom Down secara lebih komprehensif.

Kata Kunci: Sindrom Down, trisomi 21, *non-disjunction*, psikososial keluarga, pendidikan inklusif

Pendahuluan

Secara global, isu kesehatan genetik dan disabilitas intelektual masih menjadi perhatian serius dalam bidang kesehatan, sosial, dan pendidikan. Salah satu kondisi genetik yang paling sering ditemukan adalah Sindrom Down, yaitu kelainan kromosom yang umumnya disebabkan oleh trisomi 21 akibat *non-disjunction* pada proses pembelahan sel. Organisasi Kesehatan Dunia (WHO) menyebutkan bahwa Sindrom Down terjadi pada sekitar 1 dari 700 kelahiran hidup di dunia, menjadikannya salah satu kelainan genetik dengan prevalensi tertinggi. Kondisi ini tidak hanya berdampak pada individu yang mengalaminya, tetapi juga membawa konsekuensi luas terhadap keluarga serta sistem pendidikan yang menaunginya.

Sindrom Down merupakan salah satu kelainan genetik yang paling sering dikaji dalam bidang kesehatan, perkembangan anak, dan pendidikan khusus. Kondisi ini umumnya terjadi akibat trisomi 21, yaitu keberadaan satu kromosom 21 tambahan yang muncul karena kegagalan pemisahan kromosom pada saat meiosis atau *non-disjunction* (Cahyana dkk., 2025; Irawan & Kes, 2021). Kelebihan materi

genetik tersebut berdampak pada perkembangan fisik, kognitif, dan adaptif anak, sehingga Sindrom Down tidak hanya menjadi persoalan medis, tetapi juga persoalan keluarga, pendidikan, dan sosial.

Secara biologis, anak dengan Sindrom Down menunjukkan karakteristik fenotip yang relatif khas, seperti hipotonia, wajah datar, lipatan epikantus, gangguan pertumbuhan, serta kerentanan terhadap kelainan sistemik tertentu (Aisy dkk., 2022; Cahyana dkk., 2025; Sabatini dkk., 2022). Di samping itu, beberapa kajian juga menunjukkan bahwa variasi manifestasi klinis pada anak dengan Sindrom Down dapat dipengaruhi oleh faktor genetik lain dan kondisi tumbuh kembang anak, sehingga pendekatan terhadap kondisi ini perlu dilakukan secara komprehensif, bukan sekadar berdasarkan diagnosis kromosom (Meinapuri, 2013; Rusnita, 2015).

Pada saat yang sama, Sindrom Down menimbulkan konsekuensi yang signifikan bagi keluarga. Proses diagnosis, kebutuhan pengasuhan jangka panjang, dan tantangan perkembangan anak dapat memunculkan tekanan emosional, kebingungan, serta kebutuhan terhadap dukungan informasi dan sosial yang memadai (Irawan & Kes, 2021; Irdawati & Muhlisin, 2017). Karena itu, keberadaan anak dengan Sindrom Down tidak dapat dipahami hanya dalam kerangka biomedis, melainkan juga perlu dianalisis dalam konteks hubungan keluarga, dukungan sosial, dan kualitas pengasuhan.

Dalam bidang pendidikan, anak dengan Sindrom Down umumnya mengalami hambatan perkembangan kognitif, bahasa, dan motorik yang memengaruhi proses belajar. Meskipun demikian, berbagai kajian menunjukkan bahwa anak dengan Sindrom Down tetap memiliki potensi belajar yang dapat berkembang melalui intervensi dini, pembelajaran adaptif, stimulasi multisensori, dan lingkungan pendidikan yang inklusif (Mayasari, 2019; Metavia & Widyana, 2022; Puspitosari, 2020; Ubaidillah, 2018). Dengan demikian, pembahasan tentang Sindrom Down perlu memperhatikan keterkaitan antara kondisi biologis, dinamika psikososial keluarga, dan kebutuhan pendidikan anak.

Sejauh ini, banyak kajian tentang Sindrom Down cenderung membahas aspek biologis, klinis, atau pendidikan secara terpisah. Kajian yang memadukan secara integratif aspek genetik, psikososial keluarga, dan pendidikan anak masih relatif terbatas. Padahal, pemahaman yang terfragmentasi dapat menyebabkan penanganan Sindrom Down menjadi kurang menyeluruh. Berdasarkan kondisi tersebut, artikel ini bertujuan menelaah trisomi 21 akibat non-disjunction pada Sindrom Down serta implikasinya terhadap aspek biologis, psikososial keluarga, dan pendidikan anak. Kajian ini diharapkan dapat memberikan kontribusi konseptual dalam memperkuat pemahaman interdisipliner tentang Sindrom Down, sekaligus menjadi dasar bagi pengembangan layanan kesehatan, pendampingan keluarga, dan pendidikan inklusif yang lebih komprehensif.

Metode

Penelitian ini menggunakan pendekatan studi kepustakaan terstruktur dengan sintesis kualitatif-deskriptif untuk menganalisis karakteristik genetik Sindrom Down akibat trisomi 21 non-disjunction serta implikasinya terhadap aspek biologis, psikososial keluarga, dan pendidikan anak. Pendekatan ini dipilih karena memungkinkan peneliti menghimpun, menyeleksi, dan mensintesis berbagai temuan ilmiah secara sistematis sehingga diperoleh pemahaman yang lebih komprehensif mengenai hubungan antara mekanisme kelainan kromosom dengan konsekuensi perkembangan dan sosial yang menyertainya.

Sumber data penelitian berupa data sekunder yang diperoleh dari artikel jurnal ilmiah, buku referensi akademik, dan laporan ilmiah yang relevan. Penelusuran literatur dilakukan melalui basis data Garuda, Dimension, Scopus, pada publikasi yang terbit dalam rentang 2015–2025. Proses pencarian menggunakan kombinasi kata kunci berbahasa Indonesia dan Inggris, seperti “Sindrom Down”, “Down syndrome”, “trisomi 21”, “trisomy 21”, “non-disjunction”, “nondisjunction”, “genetic abnormality”, “family psychosocial”, dan “inclusive education”. Penelusuran dilakukan pada bulan desember 2025 untuk menjamin keterbaruan sumber yang dianalisis.

Kriteria inklusi dalam penelitian ini meliputi: (1) artikel atau sumber ilmiah yang membahas Sindrom Down secara spesifik, terutama yang terkait dengan trisomi 21 non-disjunction; (2) publikasi yang memuat informasi mengenai aspek biologis, psikososial keluarga, atau pendidikan anak; (3) sumber yang diterbitkan pada rentang tahun yang telah ditetapkan; dan (4) sumber yang tersedia dalam teks lengkap. Adapun kriteria eksklusi mencakup: (1) artikel populer atau nonilmiah; (2) publikasi yang tidak secara

langsung relevan dengan fokus kajian; (3) sumber duplikat; dan (4) artikel yang hanya membahas Sindrom Down secara umum tanpa menjelaskan kaitannya dengan implikasi biologis, keluarga, atau pendidikan.

Seleksi literatur dilakukan melalui beberapa tahap, yaitu identifikasi awal, penyaringan judul dan abstrak, telaah teks penuh, dan penetapan sumber akhir yang dianalisis. Pada tahap identifikasi awal diperoleh sebanyak 85 publikasi. Setelah dilakukan penyaringan berdasarkan kriteria inklusi dan eksklusi, sebanyak 25 sumber dinyatakan layak untuk dianalisis lebih lanjut. Seluruh sumber yang lolos seleksi kemudian dicatat dalam matriks sintesis data untuk memudahkan pengelompokan temuan berdasarkan tema kajian.

Unit analisis dalam penelitian ini adalah isi dokumen ilmiah yang memuat penjelasan tentang mekanisme genetik trisomi 21 non-disjunction, karakteristik biologis anak dengan Sindrom Down, dampak psikososial terhadap keluarga, serta implikasinya terhadap proses pendidikan dan perkembangan belajar anak. Data dari setiap sumber diekstraksi dengan memperhatikan identitas publikasi, tujuan penelitian, metode yang digunakan, temuan utama, dan relevansinya terhadap fokus kajian.

Analisis data dilakukan menggunakan analisis isi (*content analysis*) melalui tiga tahap utama, yaitu reduksi data, penyajian data, dan penarikan kesimpulan. Pada tahap reduksi data, informasi yang tidak relevan disisihkan, sedangkan data yang sesuai dengan fokus penelitian diklasifikasikan ke dalam tiga tema besar, yakni: (1) implikasi biologis trisomi 21 non-disjunction, (2) dampak psikososial keberadaan anak dengan Sindrom Down dalam keluarga, dan (3) pengaruh Sindrom Down terhadap pendidikan dan perkembangan belajar anak. Pada tahap penyajian data, temuan-temuan utama dari berbagai sumber dibandingkan dan disusun secara naratif untuk menunjukkan pola, persamaan, dan perbedaan hasil penelitian. Selanjutnya, pada tahap penarikan kesimpulan, peneliti mensintesis seluruh temuan untuk memperoleh pemahaman yang utuh mengenai kontribusi kajian terhadap pengembangan ilmu genetika, psikologi keluarga, dan pendidikan inklusif.

Untuk menjaga ketelitian analisis, peneliti melakukan pengecekan ulang terhadap kesesuaian antara sumber, tema, dan interpretasi hasil sintesis. Penggunaan matriks telaah pustaka juga membantu mengurangi bias subjektivitas dalam menafsirkan temuan, sehingga hasil kajian tetap berbasis pada bukti ilmiah yang relevan dan dapat dipertanggungjawabkan.

Hasil dan Pembahasan

a. Implikasi Biologis trisomi 21 non-disjunction pada anak dengan Sindrom Down

Hasil telaah literatur menunjukkan bahwa trisomi 21 akibat non-disjunction merupakan mekanisme genetik utama yang mendasari sebagian besar kasus Sindrom Down. Kondisi ini ditandai oleh kelebihan satu kromosom 21 yang memengaruhi ekspresi gen dan berdampak pada berbagai sistem tubuh. Manifestasi biologis yang sering ditemukan meliputi wajah datar, lipatan epikantus, hidung pesek, lidah relatif besar, hipotonia, serta keterlambatan pertumbuhan dan perkembangan (Cahyana dkk., 2025; Irawan & Kes, 2021).

Temuan tersebut sejalan dengan penjelasan bahwa kelebihan materi genetik pada kromosom 21 memunculkan ketidakseimbangan biologis yang memengaruhi regulasi pertumbuhan dan fungsi organ. Dalam kerangka ini, konsep gene dosage effect membantu menjelaskan bahwa penambahan salinan kromosom 21 tidak hanya menghasilkan ciri fenotip khas, tetapi juga meningkatkan risiko gangguan sistemik, seperti kelainan jantung, gangguan tiroid, dan masalah imunitas (Aisy dkk., 2022; Sabatini dkk., 2022; Setijowati dkk., 2022). Hal ini menegaskan bahwa Sindrom Down perlu dipahami sebagai kondisi perkembangan yang bersifat sistemik, bukan semata-mata kelainan kromosom yang berdiri sendiri.

Kajian yang ditelaah juga menunjukkan bahwa manifestasi biologis anak dengan Sindrom Down tidak selalu identik. Variasi pertumbuhan, profil kesehatan, dan derajat gangguan perkembangan menunjukkan adanya interaksi antara faktor genetik, kondisi biologis tambahan, dan lingkungan tumbuh kembang anak. Sejumlah studi bahkan memperlihatkan bahwa pola dermatoglikif dan variasi gen tertentu dapat berkontribusi pada perbedaan manifestasi klinis anak dengan Sindrom Down (Hidajat dkk., 2016; Meinapuri, 2013; Rosida & Panghiyangani, 2006). Temuan ini menunjukkan bahwa pemahaman mengenai Sindrom Down tidak cukup hanya melalui pemeriksaan kariotipe, tetapi perlu didukung oleh evaluasi klinis dan pemantauan perkembangan yang lebih luas.

Dari sudut pandang praktis, hasil ini mengindikasikan pentingnya deteksi dini dan pemantauan kesehatan jangka panjang pada anak dengan Sindrom Down. Pemeriksaan fungsi tiroid, status

pertumbuhan, kondisi jantung, serta perkembangan umum anak perlu dilakukan secara berkala agar komplikasi dapat dikenali lebih awal dan ditangani secara lebih tepat (Aisy dkk., 2022; Sabatini dkk., 2022). Dengan demikian, pemahaman tentang implikasi biologis trisomi 21 non-disjunction memiliki arti penting dalam penyusunan layanan kesehatan yang lebih terpadu bagi anak dengan Sindrom Down.

b. Dampak Psikososial Keberadaan Anak Dengan Sindrom Down Dalam Keluarga

Hasil kajian menunjukkan bahwa kehadiran anak dengan Sindrom Down membawa konsekuensi psikososial yang nyata bagi keluarga, terutama pada fase awal setelah diagnosis. Orang tua dapat mengalami stres, kecemasan, kebingungan, dan ketidakpastian terhadap masa depan anak. Kondisi ini berkaitan dengan keterbatasan pengetahuan awal mengenai Sindrom Down, kebutuhan pengasuhan jangka panjang, dan kekhawatiran terhadap kemampuan anak untuk berkembang secara optimal (Irawan & Kes, 2021; Irdawati & Muhlisin, 2017).

Meskipun demikian, hasil sintesis menunjukkan bahwa keluarga tidak selalu berada dalam posisi rentan secara permanen. Seiring bertambahnya pengetahuan, pengalaman pengasuhan, dan akses terhadap layanan pendukung, keluarga dapat mengembangkan penerimaan dan pola adaptasi yang lebih positif. Dalam konteks ini, informasi yang memadai, komunikasi yang baik dengan tenaga kesehatan, dan dukungan dari lingkungan sosial menjadi faktor penting yang membantu keluarga membangun resiliensi. Temuan ini memperlihatkan bahwa keluarga harus dipandang bukan hanya sebagai pihak yang terdampak, tetapi juga sebagai aktor utama dalam mendukung tumbuh kembang anak.

Pembahasan ini juga menunjukkan bahwa beban keluarga tidak hanya berasal dari kondisi biologis anak, tetapi juga dari lingkungan sosial yang masih menyimpan stigma terhadap disabilitas. Persepsi negatif masyarakat dapat memperberat tekanan emosional keluarga, menghambat akses terhadap layanan, dan memengaruhi pola interaksi sosial anak. Oleh sebab itu, penanganan Sindrom Down perlu melibatkan pendekatan yang berorientasi pada keluarga, termasuk edukasi publik, pendampingan psikososial, dan penguatan jejaring dukungan agar keluarga tidak menghadapi situasi tersebut secara sendiri.

Implikasi dari temuan ini adalah pentingnya penguatan pendekatan family-centered care, yaitu layanan yang tidak hanya berfokus pada kebutuhan anak, tetapi juga memperhatikan kebutuhan emosional, sosial, dan informasional keluarga. Dengan pendekatan tersebut, keluarga dapat lebih siap dalam menjalankan peran pengasuhan, mendampingi perkembangan anak, dan membangun lingkungan rumah yang mendukung. Dalam konteks yang lebih luas, dukungan terhadap keluarga juga berkontribusi langsung terhadap kualitas hidup anak dengan Sindrom Down.

c. Implikasi Sindrom Down terhadap pendidikan dan perkembangan belajar anak

Hasil literatur menunjukkan bahwa Sindrom Down berdampak pada perkembangan kognitif, bahasa, motorik, dan perilaku adaptif anak, yang selanjutnya memengaruhi proses belajar. Anak dengan Sindrom Down umumnya mengalami hambatan intelektual ringan hingga sedang, keterbatasan memori jangka pendek, kesulitan mempertahankan perhatian, dan kecepatan belajar yang lebih lambat dibandingkan anak tipikal (Mayasari, 2019; Metavia & Widyana, 2022). Kondisi tersebut menyebabkan mereka memerlukan strategi pembelajaran yang lebih konkret, bertahap, terstruktur, dan berulang.

Namun demikian, keterbatasan tersebut tidak berarti bahwa anak dengan Sindrom Down tidak mampu belajar secara optimal. Hasil sintesis menunjukkan bahwa intervensi dini, pembelajaran multisensori, terapi okupasi, stimulasi motorik, dan lingkungan belajar yang suportif dapat memberikan dampak positif terhadap perkembangan kemampuan adaptif, komunikasi, kemandirian, dan keterampilan sosial anak (Puspitosari, 2020; Ubaidillah, 2018). Oleh karena itu, pembelajaran bagi anak dengan Sindrom Down perlu dipahami sebagai proses pengembangan potensi yang harus disesuaikan dengan profil perkembangan masing-masing anak.

Dalam perspektif pendidikan inklusif, keberhasilan belajar anak sangat dipengaruhi oleh kesiapan lingkungan pendidikan. Kurikulum yang adaptif, guru yang memahami karakteristik perkembangan anak, serta kolaborasi antara sekolah dan keluarga menjadi faktor penting dalam menunjang proses belajar. Dengan demikian, pendidikan anak dengan Sindrom Down tidak seharusnya hanya menekankan capaian akademik formal, tetapi juga pengembangan keterampilan sosial, komunikasi, regulasi emosi, dan kemandirian fungsional (Mayasari, 2019; Metavia & Widyana, 2022).

Selain itu, aktivitas kreatif dan pengalaman belajar konkret juga memiliki peran penting dalam mendukung proses pendidikan anak dengan Sindrom Down. Penggunaan media visual, permainan terstruktur, aktivitas motorik sederhana, dan tugas berbasis pengalaman langsung dapat meningkatkan keterlibatan anak dalam belajar. Aktivitas-aktivitas tersebut tidak hanya menunjang perkembangan kognitif dan motorik, tetapi juga membantu membangun rasa percaya diri dan interaksi sosial anak (Puspitosari, 2020; Ubaidillah, 2018). Dengan demikian, unsur kreativitas dalam pembelajaran perlu ditempatkan sebagai bagian penting dari strategi pedagogis bagi anak dengan Sindrom Down.

Secara keseluruhan, hasil kajian ini menunjukkan bahwa implikasi biologis, psikososial, dan pendidikan pada Sindrom Down saling berkaitan. Aspek biologis menjelaskan dasar genetik dan profil perkembangan anak; aspek psikososial menegaskan pentingnya dukungan keluarga dan lingkungan sosial; sedangkan aspek pendidikan menunjukkan perlunya strategi belajar yang adaptif dan inklusif. Ketiga aspek tersebut perlu dipahami secara terpadu agar penanganan anak dengan Sindrom Down dapat lebih komprehensif dan berorientasi pada kualitas hidup anak serta keluarganya.

Pembahasan

Secara biologis, temuan penelitian memperkuat konsep bahwa non-disjunction pada kromosom 21 merupakan mekanisme utama terjadinya Sindrom Down tipe trisomy penuh. Kegagalan pemisahan kromosom pada fase meiosis menyebabkan kelebihan materi genetik yang berdampak sistemik terhadap regulasi pertumbuhan, diferensiasi sel, dan fungsi organ. Hal ini menjelaskan mengapa karakteristik fenotip pada anak dengan Sindrom Down relatif konsisten, seperti hipotonia otot, wajah khas, serta keterlambatan pertumbuhan fisik dan perkembangan kognitif (Cahyana et al., 2025).

Hasil sintesis literatur menunjukkan bahwa trisomi 21 non-disjunction merupakan mekanisme genetik utama yang mendasari sebagian besar kasus Sindrom Down. Kegagalan pemisahan kromosom 21 pada saat meiosis menyebabkan kelebihan materi genetik yang berdampak pada ekspresi gen dan regulasi perkembangan berbagai sistem tubuh. Kondisi ini menjelaskan munculnya karakteristik fenotip yang relatif konsisten pada anak dengan Sindrom Down, seperti hipotonia, wajah datar, lipatan epikantus, postur tubuh pendek, serta keterlambatan pertumbuhan dan perkembangan. Dengan demikian, kelainan genetik pada Sindrom Down tidak hanya dipahami sebagai perubahan jumlah kromosom semata, tetapi juga sebagai kondisi biologis yang memengaruhi fungsi organ, pertumbuhan, dan perkembangan anak secara menyeluruh.

Secara biologis, temuan kajian ini menguatkan konsep gene dosage effect, yaitu keadaan ketika kelebihan salinan kromosom 21 memicu ketidakseimbangan ekspresi gen yang berdampak pada fungsi fisiologis tubuh. Implikasi dari kondisi tersebut terlihat pada meningkatnya risiko kelainan jantung bawaan, gangguan fungsi tiroid, kerentanan terhadap infeksi, dan hambatan pertumbuhan. Artinya, trisomi 21 non-disjunction berhubungan erat dengan kebutuhan pemantauan kesehatan jangka panjang dan pendekatan interdisipliner dalam penanganan anak dengan Sindrom Down. Dalam konteks ini, hasil kajian menegaskan bahwa pendekatan medis terhadap Sindrom Down seharusnya tidak berhenti pada diagnosis kariotipe, tetapi juga perlu mempertimbangkan profil pertumbuhan, fungsi organ, serta kondisi perkembangan anak secara berkelanjutan.

Selain itu, beberapa literatur menunjukkan bahwa manifestasi klinis Sindrom Down tidak selalu identik pada setiap anak. Variasi fenotip dan tingkat keparahan gangguan perkembangan mengindikasikan adanya interaksi antara faktor genetik, kondisi biologis tambahan, dan lingkungan tumbuh kembang anak. Temuan ini penting karena memperlihatkan bahwa penanganan Sindrom Down tidak dapat dilakukan secara seragam. Pendekatan yang lebih individual dibutuhkan agar diagnosis, stimulasi perkembangan, dan intervensi pendukung dapat disesuaikan dengan kebutuhan masing-masing anak. Dengan demikian, kajian ini memperluas pemahaman bahwa Sindrom Down merupakan kondisi genetik yang bersifat kompleks dan dinamis, bukan sekadar kategori klinis yang statis.

Dari sisi psikososial, keberadaan anak dengan Sindrom Down dalam keluarga menimbulkan konsekuensi emosional, sosial, dan adaptif yang signifikan. Hasil telaah menunjukkan bahwa fase awal diagnosis sering ditandai oleh stres, kecemasan, kebingungan, rasa bersalah, bahkan penolakan pada sebagian orang tua. Reaksi ini umumnya berkaitan dengan keterbatasan informasi, kekhawatiran terhadap masa depan anak, serta persepsi sosial yang masih negatif terhadap disabilitas. Kondisi tersebut memperlihatkan bahwa pengalaman keluarga dalam menghadapi Sindrom Down tidak hanya dipengaruhi

oleh kondisi anak, tetapi juga oleh kesiapan psikologis keluarga dan kualitas dukungan yang tersedia di lingkungan sekitar.

Namun demikian, literatur juga menunjukkan bahwa keluarga tidak selalu berada dalam posisi rentan secara permanen. Seiring bertambahnya pengetahuan, pengalaman pengasuhan, dan dukungan sosial, banyak keluarga mampu mengembangkan penerimaan, resiliensi, dan pola pengasuhan yang lebih adaptif. Dalam konteks ini, dukungan tenaga kesehatan, akses terhadap informasi yang benar, komunitas orang tua, dan layanan rehabilitasi berperan penting dalam memperkuat kapasitas keluarga. Temuan ini menegaskan bahwa keluarga perlu diposisikan bukan hanya sebagai pihak yang terdampak, tetapi juga sebagai aktor utama dalam mendukung tumbuh kembang anak. Oleh karena itu, pendekatan family-centered care menjadi relevan untuk dikembangkan, karena menempatkan kesejahteraan anak dan keluarga sebagai satu kesatuan yang saling berkaitan.

Pembahasan ini juga menunjukkan bahwa dimensi psikososial keluarga tidak dapat dilepaskan dari konteks budaya dan sosial masyarakat. Stigma terhadap anak dengan disabilitas masih menjadi hambatan yang nyata, baik dalam interaksi sosial, akses terhadap layanan, maupun proses penerimaan keluarga. Akibatnya, beban keluarga tidak hanya bersumber dari kebutuhan pengasuhan anak, tetapi juga dari tekanan sosial yang muncul di lingkungan sekitar. Oleh sebab itu, peningkatan literasi masyarakat mengenai Sindrom Down menjadi bagian penting dari upaya intervensi yang lebih luas. Edukasi publik, layanan konseling keluarga, dan penguatan komunitas pendukung dapat menjadi strategi untuk menurunkan stigma serta membangun lingkungan sosial yang lebih inklusif.

Dalam bidang pendidikan, hasil kajian menunjukkan bahwa trisomi 21 non-disjunction berdampak pada profil perkembangan kognitif, bahasa, motorik, dan perilaku adaptif anak, yang selanjutnya memengaruhi proses belajar. Anak dengan Sindrom Down pada umumnya mengalami hambatan intelektual ringan sampai sedang, keterbatasan memori jangka pendek, kesulitan mempertahankan perhatian, dan kecepatan belajar yang lebih lambat dibandingkan anak tipikal. Akan tetapi, keterbatasan tersebut tidak dapat dipahami sebagai ketidakmampuan absolut untuk belajar. Sebaliknya, profil perkembangan tersebut menuntut strategi pembelajaran yang lebih fleksibel, konkret, bertahap, dan responsif terhadap kebutuhan individual anak.

Temuan literatur memperlihatkan bahwa intervensi dini, pembelajaran multisensori, terapi okupasi, stimulasi motorik, serta dukungan lingkungan belajar yang positif memberikan kontribusi penting terhadap perkembangan anak dengan Sindrom Down. Anak cenderung menunjukkan respons belajar yang lebih baik ketika pembelajaran disampaikan melalui pengalaman langsung, pengulangan, media visual, aktivitas motorik, dan interaksi yang konsisten. Hal ini menegaskan bahwa pendidikan anak dengan Sindrom Down perlu dirancang secara adaptif, tidak hanya berorientasi pada capaian akademik, tetapi juga pada pengembangan kemandirian, komunikasi, keterampilan sosial, dan fungsi adaptif sehari-hari.

Dalam perspektif pendidikan inklusif, hasil kajian ini mendukung pandangan bahwa keberhasilan belajar anak dengan Sindrom Down sangat dipengaruhi oleh kesiapan lingkungan pendidikan. Kurikulum yang lentur, guru yang memahami karakteristik anak, kolaborasi dengan orang tua, dan dukungan layanan pendamping menjadi faktor penting dalam memaksimalkan potensi belajar anak. Dengan demikian, pembelajaran bagi anak dengan Sindrom Down sebaiknya dipahami sebagai proses holistik yang mengintegrasikan aspek akademik, kesehatan, emosi, perilaku, dan sosial. Pendekatan ini lebih relevan dibandingkan model pendidikan yang hanya menilai kemampuan anak dari capaian kognitif formal.

Salah satu hal yang juga menguat dari hasil sintesis adalah pentingnya aktivitas kreatif dan pengalaman belajar konkret dalam mendukung perkembangan anak dengan Sindrom Down. Aktivitas berbasis visual, musik, permainan terstruktur, dan tugas motorik sederhana tidak hanya membantu stimulasi kognitif dan motorik, tetapi juga memperkuat kepercayaan diri, regulasi emosi, serta interaksi sosial anak. Oleh karena itu, unsur kreativitas sebaiknya tidak dipandang sebagai pelengkap dalam pendidikan anak dengan Sindrom Down, melainkan sebagai bagian dari strategi pedagogis yang mendukung perkembangan menyeluruh.

Secara keseluruhan, pembahasan ini menegaskan bahwa Sindrom Down akibat trisomi 21 non-disjunction memiliki implikasi yang saling terhubung antara dimensi biologis, psikososial, dan pendidikan. Aspek biologis menjelaskan dasar genetik dan profil perkembangan anak; aspek psikososial menunjukkan pentingnya penerimaan, dukungan, dan ketahanan keluarga; sedangkan aspek pendidikan menekankan perlunya intervensi dan pembelajaran yang adaptif. Ketiga dimensi tersebut tidak dapat dipisahkan dalam

upaya meningkatkan kualitas hidup anak dengan Sindrom Down. Karena itu, penanganan yang efektif memerlukan sinergi antara keluarga, tenaga kesehatan, pendidik, dan lingkungan sosial secara lebih terpadu.

Kajian ini juga memiliki implikasi praktis. Dalam bidang kesehatan, diperlukan deteksi dini, pemantauan pertumbuhan dan fungsi organ, serta edukasi berkelanjutan kepada keluarga. Dalam bidang sosial, dibutuhkan penguatan dukungan komunitas dan pengurangan stigma terhadap anak dengan disabilitas. Dalam bidang pendidikan, penting untuk mengembangkan pembelajaran yang inklusif, individual, dan berbasis kebutuhan perkembangan anak. Dengan demikian, hasil kajian ini tidak hanya memperkaya pemahaman teoretis tentang Sindrom Down, tetapi juga memberikan dasar konseptual bagi pengembangan layanan yang lebih komprehensif dan berorientasi pada kualitas hidup anak dan keluarganya.

Sebagai studi kepustakaan, kajian ini memiliki beberapa keterbatasan. Pertama, sumber yang dianalisis berasal dari jenis publikasi yang beragam sehingga kedalaman dan fokus pembahasannya tidak selalu seragam. Kedua, tidak semua sumber membahas secara seimbang tiga dimensi utama kajian, yaitu aspek biologis, psikososial, dan pendidikan. Ketiga, variasi konteks penelitian dan karakteristik subjek dalam literatur yang ditelaah membatasi generalisasi temuan. Meskipun demikian, sintesis yang dilakukan tetap memberikan gambaran yang bermakna mengenai pentingnya pendekatan integratif dalam memahami dan menangani Sindrom Down akibat trisomi 21 non-disjunction.

Implikasi kajian dan keterbatasan

Kajian ini menegaskan pentingnya pendekatan integratif dalam memahami Sindrom Down akibat trisomi 21 *non-disjunction*. Dalam bidang kesehatan, diperlukan deteksi dini, pemantauan fungsi organ, dan intervensi tumbuh kembang yang berkelanjutan. Dalam bidang keluarga dan sosial, diperlukan penguatan layanan berbasis keluarga, konseling, dan edukasi publik untuk mengurangi stigma. Dalam bidang pendidikan, dibutuhkan pembelajaran yang inklusif, individual, dan berbasis kebutuhan perkembangan anak.

Meskipun demikian, kajian ini memiliki beberapa keterbatasan. Pertama, sumber yang dianalisis berasal dari jenis publikasi yang beragam sehingga kedalaman pembahasannya tidak selalu seragam. Kedua, tidak semua sumber membahas secara seimbang aspek biologis, psikososial, dan pendidikan. Ketiga, variasi konteks penelitian dalam literatur yang digunakan membatasi generalisasi temuan. Namun demikian, sintesis yang dilakukan tetap memberikan gambaran yang bermakna tentang pentingnya sinergi antara keluarga, tenaga kesehatan, dan pendidik dalam mendukung perkembangan anak dengan Sindrom Down.

Kesimpulan

Berdasarkan hasil kajian, dapat disimpulkan bahwa trisomi 21 akibat *non-disjunction* merupakan mekanisme genetik utama pada Sindrom Down dan berimplikasi luas terhadap aspek biologis, psikososial keluarga, dan pendidikan anak. Dari aspek biologis, kelebihan satu kromosom 21 memengaruhi ekspresi gen dan perkembangan berbagai sistem tubuh, yang tampak pada karakteristik fenotip khas, gangguan pertumbuhan, hipotonia, serta peningkatan risiko gangguan sistemik. Temuan ini menegaskan bahwa Sindrom Down perlu dipahami sebagai kondisi yang bersifat sistemik dan memerlukan pemantauan kesehatan jangka panjang.

Dari aspek psikososial, kehadiran anak dengan Sindrom Down dapat menimbulkan tekanan emosional pada keluarga, terutama pada fase awal diagnosis. Akan tetapi, dengan dukungan informasi, layanan, dan lingkungan sosial yang memadai, keluarga berpotensi mengembangkan penerimaan, resiliensi, dan pola pengasuhan yang lebih adaptif. Hal ini menunjukkan bahwa keluarga memiliki peran sentral dalam mendukung perkembangan anak dan karena itu perlu menjadi fokus dalam layanan yang diberikan.

Dari aspek pendidikan, anak dengan Sindrom Down memerlukan pembelajaran yang adaptif, terstruktur, multisensori, dan inklusif. Keterbatasan kognitif, bahasa, dan motorik yang dimiliki anak tidak bersifat absolut, karena potensi belajar tetap dapat berkembang melalui intervensi dini, terapi pendukung, aktivitas kreatif, dan lingkungan pendidikan yang suportif. Dengan demikian, penanganan anak dengan

Sindrom Down memerlukan pendekatan yang integratif dan kolaboratif antara keluarga, tenaga kesehatan, dan pendidik agar kualitas hidup anak dapat berkembang secara optimal.

Referensi

- Aisy, H., Rochmah, N., Susanto, H., & Putera, A. M. (2022). Hubungan fungsi tiroid dengan pertumbuhan pada anak sindrom Down di Poli Endokrin Anak RSUD Dr. Soetomo. *Syntax Literate: Jurnal Ilmiah Indonesia*, 7(1), 15930–15938.
- Cahyana, A. H., Syachrani, F., Maharani, M. P., Himayani, R., & Rahmanisa, S. (2025). Kelainan genetik pada Down syndrome. *Medical Profession Journal of Lampung*, 15(2), 407–412.
- Hidajat, S., Garna, H., Idjradinata, P. S., & Surjono, A. (2016). Pemeriksaan dermatoglik dan penilaian fenotip sindrom Down sebagai uji diagnostik kariotip aberasi penuh trisomi 21. *Sari Pediatri*, 7(2), 97–104.
- Irawan, R., & Kes, M. (2021). *Kelainan genetik dan diagnosis sindrom Down*. Airlangga University Press.
- Irdawati, I., & Muhlisin, A. (2017). Sindrom Down pada anak ditinjau dari segi biomedik dan penatalaksanaannya. *Jurnal Berita Ilmu Keperawatan*, 2(1), 47–50.
- Mayasari, N. (2019). Layanan pendidikan bagi anak tunagrahita dengan tipe Down syndrome. *Yinyang: Jurnal Studi Islam, Gender, dan Anak*, 14(1), 111–134.
- Meinapuri, M. (2013). Polimorfisme gen apolipoprotein E pada penderita sindrom Down trisomi 21. *Jurnal Kesehatan Andalas*, 2(1), 14–19.
- Metavia, H. M., & Widyana, R. (2022). Pengaruh Down syndrome terhadap perkembangan akademik anak di Indonesia. *Jurnal Wacana Kesehatan*, 7(2), 54–60.
- Puspitosari, A. (2020). Pengaruh permainan lokomotor terhadap keterampilan motorik kasar penyandang Down syndrome. *Jurnal Stethoscope*, 1(2).
- Rosida, L., & Panghiyangani, R. (2006). Gambaran dermatoglik pada penderita sindrom Down di Banjarmasin dan Martapura Kalimantan Selatan. *Jurnal Anatomi Indonesia*, 1(2), 71–78.
- Rusnita, D. (2015). SNPs analysis as a tool in molecular genetics diagnostics. *Majalah Kedokteran Andalas*, 38(1), 49–56.
- Sabatini, S. E., Rahardjo, T. A., Ulvyana, V., Cayami, F. K., Winarni, T. I., & Utari, A. (2022). Status antropometri pada anak dengan sindrom Down di Indonesia: Kurva sindrom Down versus kurva internasional. *Sari Pediatri*, 24(1), 44–50.
- Setijowati, E. D., Suprpti, H., Sugeng, M. W., & Wulandari, R. D. (2022). Chromosome aberration on growth and developmental disorder. *Jurnal Kedokteran Brawijaya*, 104–110.
- Ubaidillah, K. (2018). Penggunaan terapi okupasi untuk pengembangan motorik halus anak Down syndrome. *Yinyang: Jurnal Studi Islam, Gender, dan Anak*, 13(1), 15–32.