



## Promoting Positive Deviance from PIK POTADS North Sumatra to Improve the Quality of Life of Down Syndrome Children

Nenni Dwi Aprianti Lubis<sup>1\*</sup>, Hidayat Sasmita<sup>2</sup>, Sri Amelia<sup>3</sup>, Ariyati Yosi<sup>4</sup>

<sup>1</sup>[Department of Neurology, Faculty of Medicine, Universitas Sumatera Utara]

<sup>2</sup>[Department of Biochemistry, Faculty of Medicine, Universitas Sumatera Utara]

<sup>3</sup>[Department of Microbiology, Faculty of Medicine, Universitas Sumatera Utara]

<sup>4</sup>[Department of Dermatology and Venereology, Faculty of Medicine, Universitas Sumatera Utara]

**Abstract.** Down syndrome (DS) is a chromosome 21 condition that leads to abnormalities in a number of organs, unusual facial traits, as well as intellectual and developmental problems. It takes more time, effort, and patience to raise kids with DS, which makes it a hard undertaking. Another challenging difficulty is the significant amounts of stress and sadness that DS parents experience. With the help of strategies and local values, this program seeks to educate parents of DS patients so they may create social change (positive deviation). This service is provided in two stages, socialization and education, as well as genetic counseling, to help influence social change in society, particularly in families with DS children. According to socialization research findings, the biggest health issues for kids with DS are metabolic and dietary issues. During discussion, parents' emotional states were also exposed. In order to learn more about the family history of genetic illnesses and risk factors, parents receive genetic counseling. A variety of experts are involved in this service's education, including psychologists, psychiatrists, and pediatricians, who can give an overview of how to appropriately care for DS.

**Keyword:** Down Syndrome, Positive Deviance, Community Services

**Abstrak.** Sindrom Down (DS) merupakan kelainan dari kromosom 21 yang menyebabkan abnormalitas berbagai organ, memiliki ciri wajah yang khas, serta adanya disabilitas intelektual dan perkembangan. Dalam pengasuhan anak dengan sindrom Down menjadi suatu tantangan yang berat dikarenakan memerlukan waktu, tenaga, kesabaran yang lebih. Tingkat stres dan depresi yang tinggi yang terjadi pada orangtua dengan anak DS juga menjadi tantangan yang sulit. Pengabdian ini bertujuan untuk memberikan edukasi agar orangtua dengan anak DS dapat membentuk suatu perubahan sosial melalui pendekatan dan nilai lokal (positive deviance). Pada pengabdian ini dilakukan dua tahapan yakni sosialisasi dan edukasi termasuk konseling genetik untuk membentuk perubahan sosial di masyarakat terutama pada keluarga dengan anak sindrom Down. Dari hasil sosialisasi didapatkan bahwa gangguan nutrisi dan metabolik menjadi permasalahan utama anak DS. Perasaan emosional orangtua juga terungkap pada saat diskusi dilaksanakan. Konseling genetik pada orangtua dilakukan untuk menggali lebih dalam terkait riwayat penyakit genetik pada keluarga dan faktor risiko. Edukasi pada pengabdian ini melibatkan berbagai narasumber

\*Corresponding author at: Department of Neurology, Faculty of Medicine, Universitas Sumatera Utara, Medan, Indonesia

E-mail address: nenni@usu.ac.id

*seperti psikolog, psikiater dan juga dokter spesialis anak agar dapat memberikan gambaran cara pengasuhan anak DS yang benar.*

**Kata Kunci:** *Pengabdian Kepada Masyarakat, Posive Deviance, Sindrom Down*

Received 16 March 2023 | Revised 20 March 2023 | Accepted 30 December 2023

## 1 Pendahuluan

Sindrom Down (DS) merupakan kelainan atau abnormalitas dari kromosom 21 yang ditandai dengan abnormalitas multi-organ, ciri wajah yang khas dan disabilitas intelektual serta perkembangan [1]. Kelainan ini menjadi penyumbang terbanyak dalam kasus disabilitas intelektual di dunia [2-4]. Prevalensi DS bervariasi antar wilayah dan cenderung meningkat setiap tahunnya. Di seluruh dunia, insidensinya berkisar 1 dari 1000 sampai 1 dari 1100 kelahiran hidup [5]. Pada beberapa negara di Asia seperti Korea, Taiwan dan Thailand, insiden dari kelainan ini secara berurutan berkisar 5,03 kasus per 10.000 kelahiran, 7,92 kasus per 10.000 kelahiran, dan 1,21 kasus per 1000 kelahiran [6-8].

Sindrom Down pada anak dapat dideteksi sejak dini. Mereka memiliki ciri khas pada fisiknya, antara lain paras muka yang hampir sama dengan muka orang Mongolia, pangkal hidung yang terlihat rendah, jarak 2 mata jauh dan berlebihan kulit di sudut dalam, ukuran mulut yang kecil dan ukuran lidah yang besar menyebabkan lidah selalu terjulur keluar. Perkembangan anak sindrom Down juga mengalami perbedaan dibandingkan anak normal. Ekspresi pada kromosom berlebih menyebabkan penurunan jumlah sel saraf pada sistem saraf pusat, keterlambatan mielinisasi, gangguan pengaturan siklus sel, dan produksi protein berlebih serta neurotransmitter yang tidak normal. Kondisi ini menyebabkan gangguan kognitif, komunikasi, konsentrasi, memori, kemampuan melaksanakan tugas, perkembangan motorik dan kontrol tubuh [9].

Terkejut, sedih, kecewa, menolak, mengabaikan, merasa bersalah, dan marah merupakan reaksi emosional yang ditunjukkan orangtua. Akibat dari reaksi emosional yang kurang stabil ini memicu pertengkaran, seperti menyalahkan suami dan istri, mertua dan istri, mertua dan suami dan lain sebagainya. Reaksi emosional tersebut juga menyebabkan sebagian orangtua tidak mudah menerima keberadaan anak sindrom Down dalam keluarga. Banyak orangtua yang menolak kehadiran anak yang tidak normal, karena malu mempunyai anak yang cacat dan tidak mandiri. Padahal, penderita sindrom Down juga mempunyai hak dan kewajiban yang sama dengan manusia normal lainnya.

Pengabdian masyarakat ini bekerjasama dengan PIK POTADS (Pusat Informasi Kegiatan Perhimpunan Orangtua dengan Anak Down Syndrome) Provinsi Sumatera Utara. Sejumlah 150 orang anak sindrom Down telah bergabung menjadi anggota perkumpulan tersebut. Oleh karena itu, tujuan pengabdian ini adalah untuk menyediakan informasi tentang perkembangan anak sindrom Down baik secara ilmiah (hasil penelitian terbaru) maupun dari pengalaman orang lain

agar terjadi perubahan perilaku sosial masyarakat terutama orang tua dalam menyikapi anak dengan disabilitas.

## 2 Metode Pelaksanaan

Kegiatan pengabdian masyarakat ini dilaksanakan oleh tim pengabdian kepada masyarakat yang terdiri dari dosen Fakultas Kedokteran Universitas Sumatera Utara kepada orang tua anak sindrom Down yang tergabung dalam PIK POTADS Provinsi Sumatera Utara. Terdapat dua tahap pelaksanaan kegiatan pengabdian masyarakat ini yakni:

1. Tahap sosialisasi, dilakukan dengan berdiskusi bersama orang tua anak sindrom Down dalam kelompok terbatas. Kegiatan ini dimaksudkan untuk menggali masalah yang dialami oleh orangtua dengan anak DS.
2. Tahap edukasi dan pembentukan positive deviance ini melibatkan para pakar dalam upaya mengatasi masalah yang ditemukan pada tahap sosialisasi, sehingga nantinya anggota PIK POTADS Provinsi Sumatera Utara menjadi model perubahan perilaku dalam menyikapi kejadian sindrom Down. Serta diharapkan juga akan mengubah perilaku orangtua dalam mempersiapkan kemandirian anak DS

## 3 Hasil dan Pembahasan

Dari diskusi terbatas terhadap lima orang ibu yang tergabung dalam PIK POTADS Provinsi Sumatera Utara pada tahap sosialisasi diketahui bahwa permasalahan kesehatan utama yang dialami pada anak sindrom Down adalah gangguan nutrisi dan metabolik. Dari data yang dikumpulkan, sebagian besar anak DS dilahirkan dari ibu berusia di bawah 30 tahun. Tingkat stres dan depresi pada orangtua dengan anak DS juga cukup tinggi. Oleh karena itu sangat dibutuhkan informasi dari para ahli atau berbagi cerita di antara anggota perkumpulan tentang pengelolaan stress pada orangtua dengan anak sindrom Down.

Pengukuran antropometrik pada anak DS juga dilakukan untuk menilai status gizi. Kegiatan ini merupakan langkah awal dalam tahap edukasi dan pembentukan positive deviance. Hasil pengukuran menunjukkan mayoritas anak DS memiliki status gizi yang baik berdasarkan IMT per umur. Orangtua dari anak-anak DS juga mendapatkan konseling genetik secara langsung yang bertujuan menggali informasi lebih dalam terkait riwayat penyakit genetik di keluarga dan faktor risiko. Konseling genetik ini termasuk ke dalam terapi suportif atau pendukung pada kasus sindrom Down.

Anak dengan sindrom Down memiliki tingkat intelektual lebih rendah ketimbang anak pada umumnya. Kondisi biologis dan psikologis yang berbeda itu membuat anak DS memerlukan perhatian khusus dari orangtua atau pengasuh. Menurut Rahma dan Indrawati (2018), peranan

orangtua sangat penting dalam mengoptimalkan perkembangan anak sindrom Down. Meskipun dalam penerapannya, tak jarang orangtua dan keluarga dengan anak sindrom Down mengalami ketegangan dalam hal pengasuhan. Pada pengabdian ini tim pengabdian mengundang narasumber yang terdiri dari psikolog dan psikiater untuk berbagi kiat penanganan reaksi emosional yang dialami orang tua. Stres dapat mempengaruhi perkembangan serta hubungan ibu dengan anaknya. Dalam mengasuh anak sindrom Down diperlukan kesabaran dan energi ekstra, oleh karena itu sangat diperlukan kerjasama antar anggota keluarga dalam menyusun strategi pengasuhan terbaik bagi anak DS agar tumbuh kembang anak menjadi optimal.

Tim pengabdian juga mengundang narasumber dokter anak untuk memberikan materi “Nutrisi untuk Anak dan Remaja dengan Sindrom Down untuk Mencegah Obesitas”. Pada pertemuan ini dijelaskan pentingnya pemenuhan kebutuhan nutrisi anak, termasuk menghindari segala sesuatu yang dapat memperburuk kondisi sehingga mengganggu tumbuh kembangnya. Anak dengan sindrom Down juga memiliki beberapa kondisi terkait dengan pertumbuhan dan kemampuan makan. Pola pertumbuhan anak dengan kelainan ini berbeda dengan orang pada umumnya. Tinggi badan, lingkar kepala, dan kecepatan pertumbuhannya lebih rendah dibandingkan anak normal. Karenanya, kurva pemantauan pertumbuhan untuk anak DS juga khusus. Selain itu, anak dengan sindrom Down mengalami kesulitan makan dan minum. Ukuran mulut yang lebih kecil, kekuatan otot wajah yang lebih lemah, serta ukuran lidah yang relatif lebih besar menjadi penyulit dalam proses makan dan minum. Sedangkan, bayi dengan sindrom Down memiliki kesulitan dalam koordinasi menghisap, menelan, dan bernapas saat menyusu. Faktor-faktor ini akan berdampak pada perkembangan kemampuan makan jangka panjang. Beberapa kondisi gangguan pencernaan juga patut diwaspadai pada anak DS seperti penyakit celiac, konstipasi atau sembelit, dan diabetes lebih sering ditemui pada mereka yang mengalami kelainan ini. Berikut dokumentasi pelaksanaan kegiatan pengabdian masyarakat.



**Gambar 1.** Konseling genetik



**Gambar 2.** Edukasi Manajemen stres bagi orang tua



**Gambar 3.** Edugames bersama anak sindrom Down



**Gambar 4.** Flyer kegiatan webinar

#### 4 Kesimpulan

Kegiatan Pengabdian kepada Masyarakat Skim Mono Tahun Reguler 2022 bermitra dengan PIK POTADS Provinsi Sumatera Utara. Semua rangkaian kegiatan telah dilakukan, meliputi

sosialisasi serta edukasi kepada orang tua yang tergabung dalam PIK POTADS Sumatera Utara termasuk di dalamnya penilaian status gizi dan konseling genetik. Kegiatan ini berlangsung dengan baik, dan mendapat perhatian yang luar biasa dari para orangtua dan keluarga anak sindrom Down, hal ini terlihat dari keaktifan peserta baik saat kegiatan dilakukan secara tatap muka maupun daring.

## 5 Ucapan Terimakasih

Kegiatan pengabdian kepada masyarakat ini dibiayai oleh dana Non PNBPN Universitas Sumatera Utara melalui Lembaga Pengabdian kepada Masyarakat Tahun Anggaran 2022 dengan surat perjanjian nomor 287/UN5.2.4.1/PPM/2022 tanggal 9 Juni 2022. Ucapan terimakasih ditujukan kepada mitra pengabdian yakni pengurus PIK POTADS Provinsi Sumatera Utara dan orang tua beserta keluarga anak sindrom Down yang tergabung dalam perkumpulan ini. Terimakasih juga disampaikan kepada seluruh narasumber yang terlibat dalam kegiatan pengabdian kepada masyarakat.

## DAFTAR PUSTAKA

- [1] Guzman, H., Siegel, A. Down syndrome. In: Ferri, F.F. Ferri's Clinical Advisor. Philadelphia: Elsevier. 2021
- [2] Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S., & Agarwal, S. Down syndrome: an insight of the disease. *Journal of biomedical science*, 22(1), 41. <https://doi.org/10.1186/s12929-015-0138-y>. 2015
- [3] Kazemi, M., Salehi, M., & Kheirollahi, M. Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *International journal of molecular and cellular medicine*, 5(3), 125–133. 2016
- [4] Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Rafii, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., Sherman, S. L., & Reeves, R. H. Down syndrome. *Nature reviews. Disease primers*, 6(1), 9. <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>. 2020
- [5] United Nation (UN). *World Down Syndrome Day 21 March*. Available from: <https://www.un.org/en/observances/down-syndrome-day>. 2021
- [6] Lin, S. Y., Hsieh, C. J., Chen, Y. L., Shaw, S. W.S., Lin, M. W., Chen, P. C., & Lee, C. N. The impact of Down syndrome screening on Taiwanese Down syndrome births: a nationwide retrospective study and a screening result from a single medical centre. *PloS one*, 8(9), e75428. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0075428>. 2013
- [7] Jaruratanasirikul, S., Kor-Anantkul, O., Chowvichian, M., Limpitikul, W., Dissaneevate, P., Intharasangkanawin, N., et al. A population-based study of prevalence of Down syndrome in Southern Thailand. *World Journal of Pediatrics*, 13(1): 63-69. doi: 10.1007/s12519-016-0071-5. 2017
- [8] Park, G. W., Kim, N. E., Choi, E. K., Yang, H. J., Won, S., & Lee, Y. J. Estimating Nationwide Prevalence of Live Births with Down Syndrome and Their Medical Expenditures in Korea. *Journal of Korean medical science*, 34(31), e207. <https://doi.org/10.3346/jkms.2019.34.e207>. 2019
- [9] Rahma, M. S., & Indrawati, E. S. Pengalaman pengasuhan anak Down Syndrome (Studi Kualitatif Fenomenologis Pada Ibu Yang Bekerja). *Jurnal EMPATI*, 6(3), 223-232. <https://doi.org/10.14710/empati.2017.19752>. 2018