

RESUME KELAINAN GENETIK

SINDROM TURNER

Nama : Azira Syiffa Ramadhani

NIM : 2110101009

Kelas : A (S1 Kebidanan)

A. Pengertian Sindrom Turner

Sindrom Turner, dinamai sesuai nama Henry Turner yang pertama kali menemukan kelainan kromosom mempengaruhi wanita dimana satu kromosom X berada sepenuhnya atau sebagian tidak ada. 46 kromosom ini datang dalam 23 pasang dan setiap pasangan memiliki satu kromosom dari masing-masing orang tua. Salah satu pasangan ini, kromosom seks menentukan seks biologis seseorang dan itu dapat dikomposisikan dari dua kromosom X untuk wanita atau kromosom X dan Y untuk pria. Sindrom Turner adalah salah satu kelainan kromosom yang paling sering terjadi pada manusia, dengan insidens sekitar 1:2000 kelahiran hidup anak perempuan, tanpa memandang latar belakang etnisnya. Anak perempuan yang menderita sindrom Turner mengalami kehilangan atau abnormalitas struktur pada salah satu kromosom X. Manifestasi klinis sindrom Turner yang klasik adalah perawakan pendek, disgenesis gonad, wajah dismorfik, limfedema dan masalah lainnya. Sekitar 50-60% pasien sindrom Turner dilaporkan memiliki kariotipe 45,X. Sebanyak 20-30% pasien mengalami kelainan struktur pada kromosom X.

Sindrom Turner (ST) disebut juga monosomi X atau Ulrich - Turner adalah sekumpulan kelainan kongenital akibat hilangnya sebagian atau keseluruhan kromosom X, dan diperkenalkan oleh Turner pada tahun 1938. Insidensinya 2,5- 5,5 per 10.000 kelahiran hidup bayi perempuan. Insidensi di Jepang 7-21 per 10.000 kelahiran hidup bayi perempuan. Sesungguhnya angka kejadiannya jauh lebih tinggi, karena ST merupakan salah satu dari empat penyebab abortus spontan yang disebabkan oleh anomali kromosom yang secara klinis belum sempat terdiagnosis. Kromosom X yang tidak lengkap (45, XO), pada umumnya terjadi secara sporadik, dan sekitar 8-16% dari semua kasus tersebut adalah mosaik. Diagnosis prenatal dapat ditegakkan dari temuan ultrasonografi (USG), amniosentesis untuk pemeriksaan kadar β HCG, sitogenetik, dan pemeriksaan serum β HCG ibu. Diagnostik pascanatal dapat ditegakkan dari karakteristik fisik dan pemeriksaan kariotip.

Kistik higroma merupakan karakteristik utama saat diagnostik prenatal. Massa kistik yang luas di daerah leher belakang merupakan karakteristik yang lebih umum, yang terjadi karena sirkulasi limfatik yang berhubungan. Karakteristik lain adalah limfadenoma di tangan dan kaki, udem anasarka, hidropsfetalis, vertebra servikal yang pendek, *intra uterine growth restriction* (IUGR), leher yang pendek, telinga yang menyolok, ginjal ekor kuda, kelainan jantung (koarktasio aorta, katup bikuspid aorta), displasia tulang, fisik yang pendek, disgenesis ovarium, retardasi mental, amenorea dan infertilitas.

B. Tanda Gejala Sindrom Turner

Tanda dan gejala sindrom Turner cukup bervariasi. Bagi sebagian penyandanginya, sindrom Turner tidak selalu tampak sebagai gejala spesifik. Namun, bagi sebagian lainnya, berbagai karakteristik fisik dan pertumbuhan yang kurang optimal bisa mulai dikenali pada usia dini. Tanda dan gejala yang dialami bisa ringan. Gejala yang muncul bisa juga cukup berat, seperti adanya kelainan jantung. Berikut tanda gejala dari sindrom Turner :

- 1) Tanda dan gejala yang bisa tampak sebelum kelahiran, seperti yang dideteksi pada saat ultrasonografi (USG) kehamilan, adalah:
 - Penumpukan cairan pada punggung atau leher
 - Kelainan bentuk jantung
 - Kelainan bentuk ginjal
- 2) Tanda dan gejala yang bisa tampak pada saat lahir atau masa bayi adalah:
 - Leher yang lebar
 - Telinga dengan posisi lebih rendah dari normal
 - Dada yang lebar dengan jarak antar puting yang jauh
 - Atap mulut yang tinggi dan sempit
 - Jari-jari tangan dan kaki yang pendek
 - Kuku jari-jari tangan dan kaki yang sempit
 - Pertumbuhan yang tidak maksimal
 - Bengkak pada tangan dan kaki, terutama saat lahir
 - Kelainan jantung
 - Rahang bawah yang kecil
- 3) Tanda dan gejala yang mungkin tampak pada masa kanak-kanak, remaja, atau dewasa adalah:
 - Pertumbuhan yang tidak maksimal
 - Tinggi pada usia dewasa tergolong rendah dibandingkan anggota keluarga wanita yang lain
 - Tidak terjadi perubahan tanda-tanda seksual yang umumnya terjadi saat pubertas
 - Siklus menstruasi yang berhenti lebih cepat namun bukan akibat kehamilan
 - Bagi sebagian wanita, kondisi tidak memungkinkan untuk hamil tanpa penanganan di bidang fertilitas

Gambaran klinis sangat bervariasi, tergantung pada usia saat ditegakkan diagnosis. Sebagian besar pasien yang terdiagnosis pada masa pranatal, diagnosis ditegakkan berdasarkan kariotipe yang abnormal dan/atau adanya higroma kistik, hidrops fetalis, atau defek kardiak. Diagnosis pasti ditegakkan melalui pemeriksaan analisis kromosom (kariotipe) dengan atau tanpa FISH. Anak perempuan yang terdiagnosis pada saat masa bayi hampir selalu mengalami limfedema, dengan/atau tanpa webbed neck dan gambaran dismorfik lainnya. Sebaliknya, anak perempuan yang tidak mengalami gambaran klasik seringkali tidak terdiagnosis sampai akhir masa anak atau saat remaja dengan keluhan perawakan pendek dan/atau pubertas terlambat, atau pada masa dewasa ketika mereka mengalami kegagalan ovarium (pubertas terlambat, amenorea primer).

Diagnosis ditegakkan berdasarkan gambaran klinis dan analisis kromosom (kariotipe dengan atau tanpa FISH). Berdasarkan hasil kromosom, terdapat dua tipe sindrom Turner:

- Sindrom Turner klasik dengan hasil analisis kromosom 45,X atau 46,XiXq.
- Sindrom Turner mosaik dengan hasil analisis kromosom 45,X dengan tambahan lini sel lain seperti 45,X/46,XX; 45,X/46,X,i(X) dan 45,X/46,XY. Gambaran klinis pada sindrom Turner mosaik lebih ringan dari sindrom Turner klasik.

Cara mendiagnosis sindrom Turner yaitu melalui pengecekan kromosom. Diagnosis prenatal dilakukan melalui dua prosedur berikut ini:

- Chorionic villus sampling. Bagian kecil jaringan dari plasenta yang masih berkembang diambil untuk dianalisis susunan kromosomnya.
- Amniocentesis. Sampel dari air ketuban diambil lalu diperiksa susunan kromosom dari sel-sel bayi yang mungkin ada pada sampel tersebut.

C. Penanganan Sindrom Turner

Bila dokter mencurigai terdapatnya sindrom Turner berdasarkan tanda dan gejala yang dialami, maka penderita akan disarankan untuk menjalani pemeriksaan laboratorium untuk mengevaluasi lebih lanjut kromosom pada anak. Pemeriksaan yang bisa dilakukan melibatkan pengambilan sampel darah. Terkadang akan dilakukan pula pengambilan sampel dari bagian dalam rongga mulut atau dari kulit. Pemeriksaan analisis kromosom akan menentukan kondisi ketiadaan atau kelainan pada salah satu kromosom X.

Terkadang, diagnosis dari sindrom Turner dapat dilakukan pada saat kehamilan. Temuan tertentu dari ultrasonografi (USG) dapat menimbulkan kecurigaan akan adanya sindrom Turner atau kondisi genetik lain pada janin yang memengaruhi pertumbuhannya di dalam rahim. Penanganan sindrom Turner umumnya melibatkan beberapa terapi hormone dan perlu dirujuk ke ahli endokrinologi anak. Perawatan yang dilakukan dapat berupa :

- Perawatan pendek: hormon pertumbuhan diberikan dengan dosis 0.05 mg/kgBB/hari atau 0,35 mg/kgBB/minggu, injeksi subkutan setiap Ukk Endokrinologi IDAI 3 hari. Maksimal dosis 0,07 mg/kgBB/hari tergantung dari respons terapi.
- Penambahan oksandrolone 0.03-0.05 mg/kgBB/hari (maksimal dosis 2.5 mg) dapat diberikan bila terapi hormon pertumbuhan dimulai pada usia 8-10 tahun dan anak sangat pendek. Oksandrolone dapat diberikan sampai usia tulang 14 tahun. Pemberian oksandrolone dapat menambah tinggi dewasa penderita sampai 2,3-4,6 cm.
- Induksi pubertas: terapi sulih hormon dengan pemberian estradiol dosis rendah dimulai sesudah usia 12 tahun. Dosis awal dapat dimulai dengan 0,05-0,07 mcg dan dapat meningkat bertahap sampai 0,08- 0,12 mcg/kgBB untuk memaksimalkan perkembangan payudara. Siklik progesteron ditambahkan paling tidak 2 tahun setelah terapi estrogen atau saat menars.
- Perawatan pendek dan kegagalan ovarium merupakan faktor risiko terjadinya osteoporosis, sehingga diperlukan suplementasi kalsium (800-1000 mg) dan vitamin D (minimal 400 IU) setiap hari, sesuai dengan rekomendasi harian. Penderita juga

perlu melakukan aktifitas fisik untuk menghindari obesitas dan osteoporosis dengan terpajan matahari minimal 30 menit per hari.

- Terapi hormon pertumbuhan. Suntikan hormon pertumbuhan manusia dapat meningkatkan tinggi badan. Jika perawatan dimulai cukup awal, suntikan ini dapat meningkatkan tinggi pengidap meski beberapa sentimeter.
- Terapi estrogen. Pengidap sindrom turner sering kali membutuhkan estrogen atau hormon wanita. Jenis terapi penggantian hormon ini dapat membantu anak perempuan mengembangkan payudara dan memulai menstruasi. Terapi ini juga dapat membantu rahim mereka tumbuh ke ukuran yang khas. Penggantian estrogen dapat meningkatkan perkembangan otak, fungsi jantung, fungsi hati, dan kesehatan tulang.
- Progestin siklik. Hormon-hormon ini perlu diberikan saat pengidap berusia 11 atau 12 tahun, jika ditemukan adanya kekurangan hormon saat tes darah. Progestin akan menginduksi siklus menstruasi. Pengobatan akan dimulai dengan dosis yang sangat rendah, kemudian ditingkatkan bertahap untuk mensimulasikan pubertas normal.

Monitoring juga harus dilakukan pada penderita sindrom turner, diantaranya yaitu : Laju pertumbuhan harus dipantau setiap 6 bulan. Terapi tidak berespon bila laju pertumbuhan ≤ 2 cm dalam 6 bulan atau ≤ 4 cm dalam setahun, Efek samping jarang dilaporkan, tetapi beberapa melaporkan adanya risiko diabetes melitus, sleep of capital femoral epiphysis (SCFE), idiopathic intracranial hypertension, edema, limfedema, atau scoliosis, Pemantauan gula darah, profil lipid, dan fungsi tiroid, IGF-1 dilakukan setiap tahun dan bone mineral density (BMD) pada masa pubertas, Terapi hormon pertumbuhan bisa diberikan sampai usia tulang (bone age) 14 tahun atau tidak responsive, Hasil akhir tinggi badan tanpa terapi adalah 140.8 ± 5 cm, dengan terapi tunggal hormon pertumbuhan adalah 147.9 ± 7.2 cm, dan dengan terapi hormon pertumbuhan-estrogen adalah 149.3 ± 6.6 cm, serta Terapi estrogen mempengaruhi efek psikologis dan perilaku.

D. Komplikasi Sindrom Turner

Sindrom Turner dapat mempengaruhi perkembangan yang tepat dari beberapa sistem tubuh. Namun, hal tersebut sangat bervariasi di antara individu yang mengidap sindrom Turner. Komplikasi yang dapat terjadi antara lain:

- **Masalah Jantung**

Beberapa bayi dengan kondisi ini lahir dengan kelainan jantung atau kelainan pada struktur jantung. Kondisi tersebut meningkatkan risiko komplikasi serius. Cacat jantung sering kali terjadi, termasuk masalah pada aorta, pembuluh darah besar yang bercabang dari jantung, dan masalah pada sirkulasi darah ke seluruh tubuh.

- **Tekanan Darah Tinggi**

Sindrom turner dapat meningkatkan risiko tekanan darah tinggi, yaitu kondisi yang meningkatkan risiko penyakit jantung dan masalah pada pembuluh darah.

- **Kehilangan Pendengaran.**

Gangguan pendengaran umum terjadi pada sindrom turner. Dalam beberapa kasus, ini disebabkan oleh hilangnya fungsi saraf secara bertahap. Peningkatan risiko infeksi telinga tengah juga dapat menyebabkan gangguan pendengaran.

- **Masalah Pendengaran**

Peningkatan risiko kontrol otot gerakan mata lemah (strabismus), rabun jauh, dan masalah penglihatan lainnya dapat terjadi pada pengidap sindrom turner.

- **Masalah Ginjal**

Sindrom Turner dikaitkan dengan malformasi ginjal. Meskipun kelainan ini umumnya tidak menyebabkan masalah medis, tapi dapat meningkatkan risiko infeksi saluran kemih.

- **Gangguan Autoimun**

Sindrom Turner dapat meningkatkan risiko tiroid yang kurang aktif (hipotiroidisme) karena gangguan autoimun tiroiditis Hashimoto. Selain itu, kondisi ini meningkatkan risiko diabetes, intoleransi gluten (penyakit celiac), atau penyakit radang usus.

- **Masalah pada Kerangka**

Masalah dengan pertumbuhan dan perkembangan tulang dapat meningkatkan risiko kelengkungan tulang belakang yang tidak normal (skoliosis). Selain itu, kondisi ini dapat meningkatkan risiko tulang yang lemah dan rapuh (osteoporosis).

- **Ketidakmampuan Belajar**

Anak perempuan dengan sindrom turner biasanya memiliki kecerdasan normal. Namun, mereka juga dapat mengalami ketidakmampuan belajar. Terutama pada pelajaran spasial, matematika, memori, dan fokus.

- **Masalah Kesehatan Mental**

Pengidap dengan kondisi ini memiliki tantangan untuk terlibat dalam situasi sosial, mengalami kecemasan dan depresi, serta memiliki risiko gangguan hiperaktivitas (ADHD).

- **Infertilitas**

Kebanyakan wanita dengan sindrom turner tidak subur. Namun, sejumlah kecil pengidap dapat hamil, dan beberapa dapat hamil dengan perawatan kesuburan.

- **Komplikasi Kehamilan**

Karena wanita dengan sindrom Turner memiliki peningkatan risiko komplikasi kehamilan (seperti tekanan darah tinggi dan diseksi aorta), mereka harus dievaluasi oleh spesialis jantung dan dokter kandungan sebelum kehamilan.

Sindrom turner merupakan kondisi yang tidak bisa dicegah karena masalah bawaan. Kondisi ini terjadi ketika kesalahan acak menghasilkan kromosom X yang hilang atau tidak lengkap. Orang tua tidak dapat melakukan apapun untuk menghentikan kesalahan ini terjadi. Estrogen dapat membantu pertumbuhan payudara serta meningkatkan volume rahim. Selain itu, estrogen juga menunjang proses mineralisasi tulang. Penanganan lain yang dapat diberikan bergantung dari keluhan yang dialami oleh seorang pasien. Kontrol secara rutin sangat dianjurkan untuk menunjang kesehatan dan kualitas hidup bagi wanita dengan sindrom Turner.

REFERENSI

Aulia Nur Hidayati, dkk. (2021). *Identifikasi Sindrom Turner Menggunakan Metode Bayes Berbasis Mobile*. Jurnal Informatika Universitas Pamulang Program Studi Teknik Informatika Universitas Pamulang Vol. 6, No. 3, September 2021 (521-526).

Levitsky LL, Luria AH, Hayes FJ, Lin AE. Turner syndrome: update on biology and management across the life span. *Curr opin endocrinol diabetes obes*. 2015;22:65-72.

Sheanon NM, Backeljauw PF. Effect of oxandrolone therapy on adult height in Turner syndrome patients treated with growth hormone. *Int J Pediatr Endocrinol*. 2015;2015:18.

Tigor P. Simanjuntak. (2010). *Sindrom Turner*. Majalah Kedokteran FK UKI 2010 Vol XXVII No.1.