

**Nama : Fitrilia Rahmawati**

**Nim : 2110101015**

**Kelas : A**

## **Sindrom Patau**

### **(Trisomi 13)**

Sindrom Patau (trisomi 13) merupakan kelainan genetik yang memiliki 3 buah kromosom 13 yang terjadi karena kesalahan dalam pemisahan kromosom homolog atau non Disjunction selama proses meiosis. Sindrom Patau (Trisomi 13) merupakan kelainan genetik dengan jumlah kromosom 13 sebanyak 3 buah. Sindrom malformasi multikompleks yang berhubungan dengan trisomi 13 pertama kali dijelaskan oleh Dr.Klaus Patau pada tahun 1960. Sindrom Patau merupakan kelainan autosomal ketiga tersering yang terjadi pada bayi lahir yang hidup setelah Sindrom Down (trisomi 21) dan Sindrom Edwards (trisomi 18).

Faktor risiko yang dapat meningkatkan terjadinya trisomi 13 adalah peningkatan usia ibu. Semakin tua usia ibu, dapat meningkatkan kejadian trisomi 13 akibat non-disjunction. Jenis kelamin fetus dapat mempengaruhi risiko kejadian trisomi 13. Laki-laki lebih banyak mengalami aneuploidi dari pada perempuan. Trisomi 13 juga berasosiasi dengan berat bayi lahir rendah (BBLR), prematuritas, dan intra uterine growth retardation (IUGR).

#### **➤ Klasifikasi Sindrom Patau**

Terdapat 3 tipe pada trisomi 13 diantaranya adalah: trisomi 13 klasik dimana pada tipe ini, sel telur atau sperma menerima ekstra copy kromosom 13. Biasanya sel telur dan sperma hanya memiliki 1 copy tiap kromosom. Saat mereka bersatu, akan menghasilkan bayi dengan kromosom yang lengkap (46). Bila sel telur atau sperma menerima 2 copy kromosom 13 dengan sel telur atau sperma yang memiliki 1 copy, maka akan terbentuk trisomi 13 yang ditemukan di seluruh sel. Tipe klasik ini merupakan bentuk tersering pada trisomi 13 yang terjadi sekitar 75%.

Selain itu juga terdapat trisomy 13 translokasi. Pada tipe ini, potongan atau seluruh bagian ekstra copy kromosom 13 berikatan dengan kromosom lain. Hasilnya dapat terlihat adanya bagian ekstra kromosom 13 di dalam sel. Translokasi ini terjadi saat sel telur dan sperma menyatu (3/4 kasus) dan sisanya terjadi pada salah satu orang tua. Translokasi ini terjadi sekitar 20% kasus trisomi 13.

Tipe yang ketiga adalah trisomi 13 Mosaik. Pada tipe ini, terdapat 2 grup sel yaitu sel dengan tipikal 46 kromosom dan sel dengan ekstra copy kromosom 13. Fitur dan masalah yang terjadi pada trisomi 13 mosaik lebih ringan karena tidak seluruh sel membawa kromosom ekstra. Trisomi 13 tipe ini terjadi sekitar 5%.

➤ **Diagnosis**

Trisomi 13 dapat diagnosis sebelum kelahiran (prenatal). Diagnosis prenatal dilakukan bila kehamilan yang terjadi memiliki risiko mengalami kelainan kongenital pada janinnya, terutama bila terdapat riwayat memiliki anak dengan kelainan kongenital. Untuk itu, dilakukan skrining prenatal yang berupa Ultrasonografi (USG) yang merupakan pemeriksaan non-invasif yang paling banyak dilakukan dan dapat dilakukan pada setiap tahap dan usia kehamilan. Selain itu juga dilakukan Skrining marker serum maternal merupakan tes darah yang dilakukan pada ibu hamil pada kehamilan TM I atau TM II untuk mengetahui adanya kelainan kromosom atau tidak. Skrining ini terbagi menjadi 2, diantaranya:

1. TM I (11-13 minggu)

Pada waktu ini marker yang diperiksa adalah serum  $\beta$ -human chorionoc gonadotropin bebas (free  $\beta$ -hCG) dan pregnancy associated plasma protein (PAPP-A). Pada trisomi 13, ditemukan penurunan nilai kedua marker tersebut.

2. TM II (15-18 minggu)

Pada waktu ini marker yang diperiksa adalah kadar protein yang dihasilkan janin selama kehamilan dan beredar di peredaran darah ibu. Pemeriksaan ini dikenal sebagai triple screening ( $\alpha$ -fetoprotein, unconjugated estriol, dan human chorionoc gonadotropin) atau quad screening (ditambah pemeriksaan inhibin A). nilai normal pemeriksaan marker ini bergantung pada usia kehamilan, jumlah janin, berat badan, ras, dan riwayat diabetes pada ibunya.

Cara diagnosis pre natal dari sindrom patau diantaranya :

1). Amniosentesis

Amniosentesis merupakan prosedur diagnostik prenatal yang paling banyak dipakai dan bertujuan untuk mendapatkan sampel pemeriksaan kromosom. Pemeriksaan ini dilakukan untuk memastikan adanya kelainan kromosom pada janin yang ditemukan pada pemeriksaan prenatal sebelumnya (USG dan serum marker). Pemeriksaan ini dilakukan pada TM II, sekitar usia 15-20 minggu. Pemeriksaan ini menggunakan jarum spinal yang dimasukkan ke dalam kantong amnion dengan tuntunan USG lalu mengambil sekitar 15-30 cc cairan amnion. Sel janin yang terdapat pada cairan tersebut lalu dikultur dan diperiksa untuk mengetahui adakah kelainan kromosom.

2). Biopsi Vili Korialis

Biopsi vili korialis dilakukan pada akhir TM I, antara 10-13 minggu yang dilakukan dengan tuntunan USG. Jaringan yang diambil pada pemeriksaan ini

adalah jaringan korion dari plasenta yang sedang tumbuh. Prosedur ini memiliki risiko abortus lebih tinggi daripada amniosentesis yaitu sebesar 1-2%.

➤ Gejala Sindrom Patau

Bayi yang lahir dengan mengidap sindrom ini akan mengalami banyak sekali gangguan kesehatan. Seperti pertumbuhan yang terganggu selama masih di kandungan sehingga bayi lahir dengan berat badan yang tidak normal dan mengalami cacat jantung. Selain jantung, pertumbuhan organ otak juga tidak normal. Ada juga masalah lain yang timbul seperti berikut ini :

- 1) Mata ukurannya lebih
- 2) Jarak mata dekat sekali dan kurangnya jumlah mata
- 3) Memiliki jari berlebih (polidaktili)
- 4) Saluran hidung tidak normal
- 5) Adanya celah bibir dan juga langit-langit
- 6) Ukuran kepala lebih kecil (mikrosefali)
- 7) Tidak memiliki permukaan kulit
- 8) Mengalami tuli
- 9) Organ usus berada di luar perut
- 10) Tulang belakang tidak menutup sempurna (spina bifida)

➤ Penanganan Sindrom Patau

Sindrom ini sampai sekarang masih belum ditemukan obatnya, tetapi bukan berarti penderita sindrom dibiarkan begitu saja. Penderita tetap memperoleh pengobatan atau penanganannya agar sindromnya bisa sembuh dan nyawa penderita bisa tertolong. Untuk langkah penanganan yang seringnya dilakukan untuk penderita sindrom yaitu dengan memberikan oksigen tambahan, memberikan infus, dan melakukan operasi.

Bila adanya Sindrom Patau telah diketahui sejak masa kehamilan, sebaiknya ibu hamil segera mendiskusikannya dengan dokter kandungan yang menangani mengenai metode dan waktu persalinan yang tepat. Ibu hamil juga harus mempersiapkan diri untuk bersalin di rumah sakit yang fasilitas perawatan bayi baru lahirnya sangat lengkap. Setelah lahir, bayi yang mengalami Sindrom Patau harus ditangani secara intensif oleh dokter spesialis anak ahli perinatologi.

Sebagian besar kecacatan yang terjadi harus ditangani melalui operasi, misalnya bila terdapat bibir sumbing, penyakit jantung bawaan, polidaktili, dan sebagainya. Namun berbagai operasi tersebut baru dapat dilakukan bila keadaan bayi sehat dan bugar. Bila bayi tampak lemah atau sesak, maka fokus utama pengobatan adalah untuk memperbaiki kondisi fisik umumnya dahulu sebelum menjalani operasi.

## Daftar Isi

Della Susmitha, O., Perdani, R. R. W., & Bustomi, E. C. (2018). Sindrom Patau (Trisomi Kromosom 13). *Jurnal Majority*, 7(2), 288-294.

<https://lifepack.id/sindrom-patau-gejala-penyebab-dan-cara-mengatasi/>

<https://www.klikdokter.com/penyakit/sindrom-patau>