

Nama : Mila Novika Sari

Nim : 2110101050

Kelas : A

Tugas Embriologi

Sindrom Turner

Sindrom Turner adalah penyakit akibat kelainan genetik yang hanya terjadi pada wanita. Kelainan ini dapat dijumpai sekitar 1 diantara 2.500 kelahiran bayi perempuan. Pada Sindrom Turner, kromosom X hilang sebagian atau seluruhnya (monosomi). Setiap orang dilahirkan dengan 23 pasang kromosom, di mana sepasang di antaranya merupakan kromosom seks. Seorang ibu akan selalu menyumbangkan kromosom X kepada anaknya, sedangkan seorang ayah menyumbangkan kromosom X atau Y kepada anaknya. Kromosom seks inilah yang menentukan jenis kelamin seseorang.

Anak dengan jenis kelamin laki-laki mendapatkan kromosom X dari Ibu dan Y dari Ayah, sedangkan anak perempuan mendapatkan kromosom X dari Ibu dan ayahnya. Perempuan dengan Sindrom Turner hanya memiliki satu buah kromosom X yang normal. Kromosom X pasangannya bisa jadi rusak atau hilang sama sekali.

Penyakit ini dilaporkan pertama kali oleh seorang dokter yang bernama Henry Turner pada tahun 1938, karena itu kondisi ini disebut dengan nama sindrom Turner.

Sindrom Turner dikelompokkan menjadi dua jenis, yaitu:

- Sindrom Turner klasik.

Ini adalah kondisi ketika satu dari dua kromosom X hilang sepenuhnya.

- Sindrom Turner mosaik.

Ini adalah kondisi ketika kromosom X lengkap pada sebagian besar sel, tapi pada sel lainnya ada sebagian yang hilang atau terjadi kelainan. Pada beberapa sel terkadang terdapat sepasang atau dua pasang kromosom X yang lengkap, tapi ini jarang terjadi.

Sindrom ini bisa menyebabkan berbagai gangguan medis maupun gangguan dalam perkembangan fisik, misalnya berpostur pendek, gagal memulai masa puber, kemandulan, kelainan jantung, susah beradaptasi secara sosial, dan kesulitan dalam mempelajari sebagian hal.

Gejala yang muncul antara penderita yang satu dengan yang lainnya dapat berbeda-beda, tergantung usia penderita. Gejala Sindrom Turner dapat muncul sejak masa kehamilan, seperti :

- Pembengkakan pada tangan dan kaki. Hal ini disebabkan oleh penimbunan cairan pada jaringan di sekitarnya. Gejala ini akan menghilang setelah kelahiran.
- Kelainan jantung.
- Leher yang bengkak atau terlihat tebal.
- Tubuhnya berukuran lebih kecil dari bayi normal.
- Kelainan ginjal.

- Pada usia remaja / dewasa, gejala yang paling sering dikeluhkan adalah postur pendek dan gangguan pubertas.

Gejala lain yang dapat dialami oleh penderita Sindrom Turner, antara lain :

- Leher yang lebar.
- Langit-langit mulut tinggi dan sempit.
- Dada yang lebih bidang dan puting berjarak lebih jauh.
- Rahang bawah mengecil.
- Memiliki banyak tahi lalat.
- Kelainan pada mata seperti mata juling (strabismus), mata malas (ambliopia), katarak, dan rabun jauh (miopi).
- Kedua telinga dengan posisi lebih rendah.
- Jari kaki dan tangan lebih pendek.
- Lengan bengkok keluar pada bagian siku.
- Kehilangan indera pendengaran.
- Gangguan perhatian dan hiperaktif.
- Pemahaman letak dan angka.
- Kemampuan sosial.

Diagnosis Sindrom Turner dapat dilakukan sejak masa kehamilan dengan menggunakan USG. Pada USG dapat tampak gejala-gejala Sindrom Turner seperti: pembengkakan kaki dan tangan, gangguan jantung dan ukuran badan yang lebih kecil dari pada normal. Selain dengan USG, kelainan genetik pada janin juga dapat diperiksa melalui Amniocentesis (pengambilan sampel air ketuban) Sindrom Turner periksa melalui Amniocentesis (pengambilan sampel air ketuban)