

RESUME KELAINAN GENETIK “SINDROM KLINEFELTER”

Nama : Fauzia Alvian Nurkasanah
NIM : 2110101036
Prodi : S1 Kebidanan

Sindroma Klinefelter (*Seminiferous Tubule Dysgenesis, Testicular Dysgenesis, Medullary Gonadal Dysgenesis, Chromatin Positive Micro-orchidism*) adalah suatu kelainan kromosom pada pria. Orang-orang yang dilahirkan dengan kondisi seperti ini mengalami sedikitnya kelebihan satu kromosom X. Nama Sindroma Klinefelter diberikan setelah Dr. Henry Klinefelter, orang yang pertama kali menemukan gejala-gejala yang ditemukan pada beberapa orang pria yang mempunyai kelebihan kromosom X, pada tahun 1942.

Sindroma Klinefelter adalah suatu kondisi, dimana kelebihan satu atau lebih kromosom X pada pria. Anak laki-laki yang dilahirkan dengan kelebihan kromosom X nampak normal saat dilahirkan. Ketika mulai memasuki masa pubertas penampilan mereka masih nampak normal, tetapi saat memasuki pertengahan masa pubertas kadar testosteron yang rendah menyebabkan testis yang kecil dan ketidakmampuan untuk menghasilkan spermatozoon. Pria dengan sindroma Klinefelter juga mempunyai gangguan pembelajaran dan problem perilaku seperti pemalu.

Tanda dan gejala :

Gejala dari sindroma Klinefelter bervariasi dan tidak setiap orang dengan sindroma Klinefelter mempunyai gejala yang lengkap. Pria dengan sindroma Klinefelter tampak normal saat dilahirkan dan mempunyai genitalia pria yang normal. Sejak masa kanak-kanak pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai tinggi badan yang lebih tinggi dari rata-rata dan lengan yang lebih panjang. Rata-rata 20-50% mempunyai tremor ringan, suatu pergerakan yang tidak terkontrol.

Banyak pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai kekuatan tubuh bagian atas yang lemah. Sindroma Klinefelter tidak menyebabkan kelainan homoseksual. Kira-kira 1-3 dari pria dengan sindroma Klinefelter mengalami pembesaran payudara (ginekomastia). Ginekomastia ini timbul pada sekitar 80% kasus.

Kebanyakan anak laki-laki memasuki masa puber yang normal, tetapi beberapa ada yang mengalami keterlambatan. Sel-sel Leydig di testis biasanya memproduksi testosteron. Pada sindroma Klinefelter, sel Leydig gagal bekerja dengan semestinya menyebabkan produksi testosteron yang lambat saat pertengahan masa puber produksi testosteron menurun sampai kira-kira setengahnya. Hal ini akan menyebabkan menurunnya pertumbuhan rambut di wajah dan pubis. Genitalia internal dan eksternal secara makroskopis tampak normal, kecuali testis tampak lebih kecil dan meskipun pada keadaan normal libido menurun, pria dengan sindroma Klinefelter tetap mempunyai kemampuan untuk ereksi dan melakukan intercourse.

Penurunan testosteron juga menyebabkan peningkatan dua hormon yang lain, *folicle stimulating hormone* (FSH) dan *luteinizing hormone* (LH) . Pada keadaan normal FSH dan LH membantu sel-sel sperma yang immatur tumbuh dan berkembang. Pada sindroma Klinefelter, sel-sel sperma tersebut hanya sedikit atau bahkan tidak ada. Peningkatan FSH dan LH menyebabkan hialinisasi dan fibrosis dari tubulus seminiferus dimana tempat spermatozoon diproduksi. Hasilnya testis menjadi lebih kecil dibanding normal. Pria dengan sindroma Klinefelter menjadi infertil karena tidak dapat memproduksi spermatozoon.

Dulu dipercaya bahwa anak laki-laki dengan sindroma Klinefelter akan menjadi retardasi mental, dokter tidak mengetahui bahwa kelainan tersebut dapat timbul tanpa adanya retardasi mental. Bagaimanapun, anak-anak dengan sindroma Klinefelter seringkali mengalami kesulitan berbicara, termasuk cara belajar berbicara, membaca dan menulis. Kira-kira 50% pria dengan sindroma Klinefelter mengalami dyslexia. Beberapa orang dengan sindroma Klinefelter mempunyai kesulitan sosialisasi dan cenderung lebih pemalu, mudah cemas dan depresi.

Gambaran penanganan Sindrom Klinefelter :

Tidak ada pengobatan yang tersedia untuk merubah kromosom. Anak-anak dengan sindroma Klinefelter mungkin membutuhkan terapi wicara atau pelatihan pembelajaran yang lain. Injeksi testosteron dimulai saat masa pubertas dapat membantu perkembangan yang normal termasuk masa otot, pertumbuhan rambut, dan meningkatkan kemampuan seksual. Pemberian suplemen testosteron tidak dapat menambah ukuran testis, menurunkan pertumbuhan payudara atau memperbaiki infertilitas.

Manajemen terapi :

- a. Terapi edukasi : terapi wicara, terapi psikologis seperti perkembangan mental, terapi keluarga
- b. Terapi medikamentosa : *testosterone replasement therapy* (TRT) dapat membantu meningkatkan kadar testosteron, peningkatan kadar testosteron ini akan membantu meningkatkan perkembangan otot, pertumbuhan rambut tubuh, perubahan suara menjadi lebih berat.
- c. *Intracytoplasmic sperm injection* (ICSI)

SUMBER

Ernawati. 2010. *SINDROMA KLINEFELTER*.
<https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=https://erepository.uwks.ac.id/6335/1/4.%2520COVER-4.pdf&ved=2ahUKEwiIju6NyYz5AhXzRWwGHZ3mBUoQFnoECAYQAQ&usg=AOvVaw0F3MqIheVoc5nNS011YiB> . Diakses pada 22 Juli 2022.