

SINDROM ABERASI KROMOSOM

Oktaviana Rahmawati

2110101046

ABERASI KROMOSOM

Kromosom adalah struktur DNA yang terorganisasi. Kromosom adalah kromatin yang merapat, memendek dan membesar pada saat proses pembelahan inti sel (nukleus), sehingga bagian-bagiannya dapat terlihat jelas di bawah mikroskop biasa. Kebanyakan makhluk di dalam nukleusnya terdapat benda-benda halus berbentuk lurus seperti batang atau membengkok dan terdiri dari zat yang mudah mengikat zat warna. Benda-benda tersebut dinamakan kromosom dan zat yang menyusunnya disebut kromatin. Kromosom dapat dilihat dengan mudah, apabila menggunakan teknik pewarnaan khusus selama nukleus membelah. Hal ini karena pada saat itu kromosom mengadakan kontraksi sehingga menjadi lebih tebal, dan dapat mengisap zat warna lebih baik. Dalam arti lain, kromosom tampak jelas pada saat sel sedang membelah karena mengalami pepadatan dan penggandaan. Ukuran kromosom bervariasi untuk setiap spesies. Panjangnya berkisar antara 0,2-50 mikron, diameternya antara 0,2-20 mikron dan pada manusia mempunyai panjang 6 mikron.

Aberasi artinya menyimpang. Pengertian aberasi kromosom adalah perubahan jumlah atau struktur kromosom didalam sel sebagai akibat kehilangan duplikasi atau pengaturan Kembali bahan genetika yang dapat menimbulkan perubahan ciri yang turun temurun pada organisme yang mengalaminya. Penyebab aberasi sama dengan mutasi gen, baik berupa bahan fisika dan kimia, maupun bahan biologi. Adapun kelainan genetik akibat aberasi kromosom antara lain : sindrom Jacobs (penderita mempunyai 44 Autosom dan 3 kromosom kelamin (XYY)), sindrom Down (penderita mengalami kelebihan satu autosom pada kromosom nomor 21, sindrom Klinefelter (penderita mempunyai 44 Autosom dan 3 kromosom kelamin (XXY)), dan beberapa sindrom lainnya.

Contoh kelainan yang diakibatkan oleh aberasi kromosom

- **Sindrom Turner dengan kariotipe (22AA+X0)**
Memiliki 45 kromosom karena kehilangan 1 kromosom sex ([gonosom](#)). Penderita kelainan ini berjenis kelamin wanita namun tidak terjadi perkembangan ovum di tubuhnya.
- **Sindrom Klinefelter dengan kariotipe (22 AA+XXY)**
Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom sex (memiliki 3 kromosom sex dengan 2 kromosom X). Penderita sindrom ini berjenis kelamin laki-laki namun testis tidak berkembang sehingga tidak mampu menghasilkan sperma dan payudara membesar.
- **Sindrom Jacobs dengan kariotipe (22AA+XYY)**
Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom sex (memiliki 3 kromosom sex dengan 2 kromosom Y). Penderita mengalami terlambat bicara saat kecil, perkembangan

motorik tertunda, dan lemah otot. Ketika telah dewasa tinggi dan berat badan di bawah rata-rata, mengalami masalah emosi, muncul jerawat parah, dan mengalami autisme.

- **Sindrom Patau dengan kariotipe (45A+XX/XY)**

Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom tubuh ([autosom](#)) nomor 13. Penderita umumnya memiliki kepala kecil dengan dahi datar, hidung yang lebih lebar dan bulat, telinga tidak normal, serta kelainan jantung dan otak.

- **Sindrom Edward dengan kariotipe (45A+XX/XY)**

Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom tubuh nomor 18. Sindrom ini menyebabkan kelainan pada kepala, tangan, jantung, ginjal, cacat pada telinga, dan gangguan pertumbuhan tubuh.

- **Sindrom Down dengan kariotipe (47, XX atau 47, XY)**

Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom tubuh 21. Sindrom ini menyebabkan penderita berbadan pendek, kepala mengecil, hidung datar, dan wajah yang nampak selalu tersenyum. Sindrom yang paling umum dijumpai di Indonesia. Semua penderita memiliki wajah yang hampir serupa.

Sumber :

ANONIM, Morfologi kromosom, <http://www.ejurnal.com/2013/09/morfologi-kromosom.html>.

MIEN, A.R., Kamus biologi/penyusunan akhir Mien A.rifai cetakan ke-4, Jakarta.