

## **RESUME KELAINAN GENETIK**

### **SINDROM TURNER**

**Nama : Rike yulianti**

**Nim : 2110101043**

**Kelas : A/A4 (S1 Kebidanan)**

#### **A. Pengertian Sindrom Turner**

Sindrom Turner merupakan kondisi yang hanya memengaruhi wanita. Kondisi tersebut terjadi ketika salah satu kromosom X (kromosom seks) absen atau rusak parsial. Sindrom Turner dapat menyebabkan berbagai masalah medis dan perkembangan, termasuk tubuh yang pendek, ovarium gagal berkembang, dan cacat jantung.

Sindrom Turner dapat didiagnosis sebelum bayi lahir, selama masa bayi atau pada anak usia dini. Terkadang, wanita dengan tanda dan gejala sindrom Turner yang ringan, diagnosis baru terlihat pada usia remaja atau dewasa muda. Anak perempuan dan perempuan dewasa dengan kondisi ini membutuhkan perawatan medis berkelanjutan dari berbagai spesialis.

Pemeriksaan rutin dan perawatan yang tepat dapat membantu sebagian besar pengidap menjalani kehidupan yang sehat dan mandiri.

#### **B. Penyebab Sindrom Turner**

Susunan kromosom normal pada perempuan, yaitu 46XX. Namun, salah satu kromosom X akan rusak atau rusak pada pengidap sindrom Turner. Alterasi genetik pada sindrom Turner, antara lain:

##### 1) Monosomy

Hilangnya 1 kromosom X biasanya terjadi karena kerusakan pada sperma atau ovum, sehingga setiap sel pada tubuh pengidap hanya memiliki satu kromosom X.

##### 2) Mosaicism

Masalah terjadi saat pembelahan sel di awal perkembangan janin, yaitu beberapa sel memiliki 2 kromosom X seperti pada normalnya. Sementara itu beberapa sel lainnya hanya memiliki 1 kromosom X.

##### 3) Abnormalitas Kromosom

Terkadang ditemukan adanya kekurangan atau defek pada kromosom X. Kelainan ini terjadi jika 2 kromosom X yang terbentuk berasal dari 1 kromosom X normal dan 1 kromosom X yang memiliki defek. Selain itu, kondisi ini juga dapat disebabkan oleh masalah saat pembelahan sel, sehingga hanya beberapa sel memiliki kromosom X yang tidak normal sementara sel lain memiliki kedua kromosom X normal.

#### 4) Material Kromosom Y

Pada sedikit kasus, beberapa sel memiliki 1 kromosom X dan sel lainnya memiliki 1 kromosom X, dan materi kromosom Y yang seharusnya tidak ada sama sekali pada sel tubuh perempuan. Semua kondisi tadi terjadi secara acak dan tidak diturunkan secara genetik.

##### **A. Faktor Resiko Sindrom Turner**

Karena sindrom Turner adalah kelainan kromosom yang disebabkan oleh faktor genetik, sampai saat ini faktor yang meningkatkan risikonya belum ditemukan. Hal ini disebabkan oleh keunikan bentuk susunan kromosom setiap orang akan berbeda. Selain itu, sindrom Turner terjadi secara acak dan tidak diturunkan secara genetik.

##### **B. Gejala Sindrom Turner**

Sindrom Turner dapat didiagnosis sebelum kelahiran, karena gejala sindrom Turner dapat ditemukan saat bayi masih dalam kandungan. Sementara itu, gejala sindrom Turner yang terlihat setelah kelahiran, akan berbeda pada tiap tingkat kehidupan.

Sebelum kelahiran, melalui penggunaan *prenatal ultrasound* dapat ditemukan adanya kumpulan cairan yang banyak pada bagian tengkuk leher atau bengkak pada bagian tubuh lain. Selain itu, dapat juga ditemukan abnormalitas jantung dan ginjal.

Pada saat kelahiran sampai 1 tahun, gejalanya berupa:

- Leher lebar (*wibelike*).
- Telinga yang turun (*low set ears*).
- Dada bidang dengan jarak antara puting yang sempit.
- Langit-langit mulut yang sempit dan tinggi.
- Lengan yang bengkok keluar.

- Kuku jari kaki dan tangan yang kecil serta bengkok ke atas.
- Bengkak pada tangan dan kaki.
- Panjang lahir yang pendek.
- Pertumbuhan terhambat.
- Garis rambut rendah pada bagian kepala belakang.
- Rahang bawah yang cenderung kecil.
- Jari kaki maupun tangan yang kecil.

Pada masa kanak-kanak, remaja dan dewasa, gejalanya berupa:

- Pertumbuhan terhambat.
- Tidak terjadi percepatan tumbuh yang seharusnya terjadi pada masanya.
- Postur tubuh pendek.
- Pada saat pubertas, terjadi perubahan seksual yang tidak normal.
- Perkembangan seksual yang terhenti pada saat remaja.
- Menopause dini.
- Mandul.

### **C. Diagnosis Sindrom Turner**

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.

### **D. Pengobatan Sindrom Turner**

Penanganan sindrom Turner umumnya melibatkan beberapa terapi hormon. Perawatan yang dilakukan dapat berupa:

- **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.

#### **E. 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.

#### **F. Pencegahan Sindrom Turner**

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.

