

Nama : Jasmin Linadi Yulia Putri

Nim : 2110101002

Kelas : A1

Matkul : Embriologi

“ SYNDROM KLINEFELTER “ **(47,XXX)**

Sindrom Klinefelter

Sindrom Klinefelter adalah kelainan genetik yang disebabkan oleh adanya salinan kromosom X tambahan. Akibatnya, laki-laki yang dilahirkan dengan kondisi ini akan memiliki beberapa karakteristik perempuan. Kromosom adalah komponen di dalam sel tubuh yang berisi struktur genetik. Normalnya, laki-laki memiliki 46 kromosom dengan kromosom seks XY, sedangkan perempuan memiliki 46 kromosom dengan kromosom seks XX. Kromosom seks sendiri merupakan kromosom yang akan menentukan jenis kelamin seseorang.

Sindrom klinefelter adalah adalah penyakit genetik yang disebabkan oleh kondisi kromosom yang menyerang laki-laki pada aspek fisik dan juga perkembangan kognitifnya.

Penyebab Sindrom Klinefelter

Sindrom Klinefelter terjadi akibat adanya salinan kromosom seks X tambahan. Kondisi ini terjadi secara acak pada laki-laki dan tidak diturunkan. Laki-laki yang mengalami sindrom Klinefelter klasik akan memiliki kromosom 47 XXY, sedangkan penderita sindrom Klinefelter varian bisa memiliki kromosom 48 XXXY, 48 XXYY, atau 49 XXXXY. Belum diketahui secara pasti penyebab adanya salinan kromosom X tambahan tersebut. Hanya saja, kelainan ini diketahui terjadi pada masa perkembangan janin. Makin banyak jumlah salinan kromosom X tambahan, umumnya akan makin berat gangguan kesehatan yang terjadi.

Gejala Sindrom Klinefelter

Sindrom Klinefelter akan menyebabkan penurunan kadar testosteron. Kondisi ini akan memengaruhi kondisi fisik, mental, dan intelektual penderitanya. Gejala sindrom Klinefelter umumnya sangat bervariasi. Sebagian penderita bahkan baru merasakan keluhan dan gejala pada masa puber atau dewasa.

Gejala sindrom Klinefelter pada bayi bisa berupa:

- Lemah otot (hipotonia)
- Perkembangan bahasa terlambat
- Perkembangan motorik terlambat
- Testis tidak turun (kriptorkismus) atau letak uretra yang tidak normal (hipospadia)

Pengobatan Sindrom Klinefelter

Hingga saat ini, belum ditemukan metode atau obat untuk mengobati sindrom Klinefelter. Namun, dokter dapat memberikan penanganan untuk meringankan gejala sindrom Klinefelter sekaligus meningkatkan kualitas hidup pasien.

Ada beberapa metode yang dapat dilakukan untuk mengatasi keluhan akibat sindrom Klinefelter, yaitu:

- Terapi penggantian hormon testosteron, untuk membantu anak laki-laki tumbuh secara normal saat pubertas, sekaligus mencegah terjadinya kekurangan hormon testosteron (hipogonadisme)
- Terapi fisik, untuk melatih anak yang menderita lemah otot
- Terapi bicara, untuk membantu anak agar dapat berbicara
- Terapi okupasi, untuk memperbaiki gangguan koordinasi
- Terapi *intracytoplasmic sperm injection* (ICSI), untuk membantu penderita sindrom Klinefelter memiliki anak
- Operasi plastik, untuk mengangkat jaringan payudara berlebih

Pencegahan Sindrom Klinefelter

Sindrom Klinefelter merupakan kondisi genetik yang terjadi secara acak sehingga kondisi ini tidak bisa dicegah. Untuk menurunkan risiko terjadinya sindrom ini, Anda dan pasangan disarankan untuk melakukan skrining dan konsultasi genetik sebelum menikah, untuk mengetahui risiko anak kelak terkena sindrom ini.

Ibu hamil juga perlu menjalani pemeriksaan rutin ke dokter, untuk mendeteksi gangguan atau kelainan pada janin sejak dini. Berikut ini adalah jadwal kontrol kehamilan yang dianjurkan:

- Minggu ke-4 hingga ke-28: 1 bulan sekali
- Minggu ke-28 hingga ke-36: 2 minggu sekali
- Minggu ke-36 hingga ke-40: 1 minggu sekali

REFERENSI

<https://www.halodoc.com/kesehatan/sindrom-klinefelter>
https://www.academia.edu/15987040/syndrom_klinefelter