

Nama : Areta Maurindha Pratiwi

Nim : 2110101066

Kelas : A

1. Tanda gejala dan gambaran penanganan sindrom Aberasi Kromosom

Penyakit ini diwarisi secara autosomal dominan, yaitu seseorang mewarisi satu salinan gen yang normal dan satu salinan gen yang diubah. Walau bagaimanapun, salinan gen yang diubah mendominasi atau menjadi lebih penting daripada salinan yang berfungsi. Ini menyebabkan gejala penyakit genetik muncul.

A. Tanda – tanda Sindrom Alagille

1. Kolestasis kronik (penyumbatan hempedu yang dihasilkan oleh hati) dimanifestasikan oleh gatal-gatal pada kulit yang berterusan, pembesaran hati, kekuningan kulit dan penyakit kuning, lesi kulit yang kental disebabkan oleh penumpukan kolesterol, yang paling sering terjadi di sekitar kelopak mata.
2. Ciri khas wajah - dahi lebar cembung, mata dalam dan lebar, hidung lebar, dagu runcing kecil.
3. Kecacatan tulang - paling kerap disebut bulatan rama-rama, iaitu pemisahan vertebra tunggal, biasanya pada tahap tulang belakang toraks. Di samping itu, falang distal boleh dipendekkan atau tidak ada.
4. Kecacatan kardiovaskular - paling kerap stenosis paru perifer, kadangkala kadang wujud bersama dengan stenosis valvular arteri pulmonari, tetralogi Fallot dan kecacatan jantung yang lain. Kemudian sianosis, serangan sesak nafas dan keletihan semasa latihan mungkin berlaku.
5. Kecacatan oftalmik - selalunya "embriooksin posterior" - kecacatan yang melibatkan perpindahan garis Schwalbe (yaitu sempadan antara kornea dan sklera) ke ruang anterior mata.

B. Penanganan atau terapi

1. Pemberian vitamin larut lemak dan asid ursodeoxycholic (melarutkan perubahan bilier kolesterol) kepada pesakit, dan rifampisin ketika pruritus teruk
2. Rawatan kekurangan zat makanan, asites, gangguan pembekuan, kolangitis menaik dan pendarahan dari varises esofagus
3. Prosedur saliran hempedu luaran separa