

Nama : Katrin Septia Rini

NIM : 2110101062

Kelas : A/A5

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.

A. 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.

B. 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.

Jika dibagi berdasarkan usia, gejala sindrom Klinefelter yang bisa muncul adalah:

1. Bayi

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)

2. Anak-anak dan remaja

Gejala sindrom Klinefelter pada anak-anak dan remaja berupa:

- Lebih tinggi dibandingkan anak seusianya, dengan perbandingan kaki yang panjang, badan yang lebih pendek, dan pinggul yang lebih lebar
- Masa pubertas terlambat, tidak sempurna, atau tidak terjadi, dengan tanda-tanda seperti buah zakar (testis) lebih kecil, penis lebih kecil, dan rambut kemaluan lebih sedikit

- Payudara membesar (ginekomastia)
- Kurang bersemangat, kesulitan bersosialisasi, atau pemalu
- Gangguan belajar, seperti sulit membaca, mengeja, atau menulis

3. Dewasa

Pada laki-laki dewasa, masalah kesuburan atau infertilitas bisa menjadi gejala utama sindrom Klinefelter. Kondisi ini bisa diikuti oleh gejala lain, seperti:

- Jumlah sperma rendah atau sperma tidak ada (azoospermia)
- Ukuran testis dan penis yang kecil
- Disfungsi seksual atau gairah seksual (libido) yang rendah
- Lebih tinggi dari laki-laki pada umumnya
- Osteoporosis
- Massa otot kurang dibandingkan dengan pria lain
- Pembesaran kelenjar payudara pria (ginekomastia)

Sindrom Klinefelter juga sering dikaitkan dengan peningkatan risiko terjadinya beberapa penyakit, seperti diabetes tipe 2, gangguan jantung dan pembuluh darah, hipotiroidisme, penyakit autoimun, gangguan kecemasan, atau kanker payudara pria.

C. Penanganan Sindrom Klinefelter

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

Selain itu, diperlukan dukungan dari keluarga dan orang terdekat untuk membantu mengatasi kesulitan bersosialisasi dan kesulitan belajar yang dialami oleh pasien. Jika pasien mengalami gangguan pada emosi, konsultasi dengan psikolog juga bisa dilakukan.