

NAMA : ARIS FATMALA

NIM : 2110101019

Tipe Kelainan Kromosom pada Balita (sindrom cri du cat)

Sindrom cri du chat adalah kelainan lahir bawaan pada bayi yang membuat si kecil memiliki suara tangisan melengking layaknya jeritan seekor kucing. Istilah “cri du chat” berasal dari bahasa Perancis yang berarti “*cry of a cat*” atau “tangisan kucing”. Sindrom cri du chat adalah kondisi kelainan kromosom yang juga dikenal dengan nama 5p- (5p minus). Ini karena ada bagian yang hilang dari kromosom ke-5.

Normalnya, manusia memiliki 23 pasang kromosom. Kromosom itu sendiri adalah struktur dalam DNA yang menentukan sifat manusia. Kelainan kromosom bisa terjadi karena adanya kesalahan pada saat pembelahan sel-sel calon bayi. Sementara pada bayi yang mengidap cri du chat, ada sebagian segmen yang hilang pada kromosom kelima. Akibatnya, tumbuh kembang struktur organ bayi dalam kandungan jadi tidak optimal. Ciri khas utama dari sindrom cri du chat adalah kecacatan pada struktur laring (struktur di tenggorokan yang mengatur produksi suara) sehingga menghasilkan suara tangisan yang bernada tinggi.

Sindrom cri du chat adalah kondisi kelainan bawaan saat bayi baru lahir yang jarang terjadi. Mengutip dari U.S National Library of Medicine, tercatat sekitar 1 sampai 20.000-50.000 bayi baru lahir bisa mengalami sindrom ini.

TANDA-TANDA & GEJALA

Sesuai dengan namanya, gejala khas dari sindrom cri du chat adalah suara tangisan bayi yang melengking tinggi seperti kucing. Gejala cri du chat ini biasanya berbeda-beda antara setiap bayi yang mengalaminya. Tingkat keparahan gejala bayi juga tidak sama tergantung dari seberapa banyak bagian yang hilang pada kromosom ke-5.

Berbagai tanda dan gejala sindrom cri du chat adalah sebagai berikut:

- Ukuran dagu kecil
- Wajah sangat bulat
- Hidung berukuran kecil
- Ada lipatan kulit di atas mata
- Ukuran mata lebar yang tidak normal
- Rahang berukuran kecil

- Bentuk telinga tidak normal

Mengutip dari National Human Genome Research Institute, cri du chat pada bayi dan anak juga bisa meliputi ukuran kepala kecil (mikrosefali). Bukan hanya itu, berat badan lahir bayi rendah (BBLR) dan berat badannya cenderung sulit naik seiring bertambahnya usia. Selain itu, bayi dan anak dengan sindrom ini juga dapat mengalami komplikasi lain, seperti:

- Kelainan struktur tenggorokan juga membuat bayi sulit untuk makan, minum, dan menelan. Ini membuat bayi dan anak bisa mengalami gagal tumbuh karena kekurangan zat gizi
- Hipertelorisme, jarak antara kedua mata terpisah lebih jauh dari kondisi normalnya.
- Gangguan kognitif dan keterbelakangan mental, seperti gangguan berbahasa atau bicara bayi, keterlambatan berjalan, hiperaktif, dan lainnya.
- Kelainan jantung, seperti celah pada dinding atau sekat jantung.
- Kelainan ginjal.
- Masalah tulang, contohnya skoliosis atau kondisi tulang belakang yang melengkung.
- Bayi dan anak mengalamigangguan penglihatan dan gangguan pendengaran

Bayi dan anak dengan sindrom ini kerap mengalami kesulitan dalam berbicara dan berbahasa. Namun, bayi dan anak yang mengalami sindrom ini mampu belajar keterampilan verbal untuk berkomunikasi dengan orang lain. Meski ada bayi dengan sindrom cri du chat yang juga lahir dengan cacat organ dan kondisi medis serius, sebagian besar bayi sebenarnya memiliki harapan hidup yang normal. Bayi dan anak-anak yang mengalami sindrom ini biasanya tetap bisa beraktivitas dengan baik dan menjalani interaksi sosial dengan orang lain seperti biasa.

PENYEBAB

Kebanyakan kasus cri du chat tidak disebabkan oleh genetik. Artinya, sindrom ini tidak diturunkan dari orangtua ke anaknya. Penyebab sindrom cri du chat adalah karena hilangnya bagian dari kromosom ke-5 atau yang dikenal sebagai 5p minus (5p-). Hilangnya bagian dari kromosom ke-5 ini biasanya terjadi selama proses pembentukan sel-sel reproduksi, yakni sel telur dan sel sperma. Itulah mengapa sindrom ini mulai berlangsung di masa awal perkembangan janin. Bayi yang lahir dengan sindrom ini umumnya tidak memiliki riwayat keluarga dengan kondisi ini. Namun, ada sebagian kecil bayi yang lahir dengan sindrom ini karena mewarisi bagian kromosom yang hilang dari orangtuanya. Hal ini bisa terjadi karena orangtua membawa susunan kromosom ulang yang disebut translokasi seimbang. Translokasi seimbang adalah kondisi saat hilangnya bagian genetik. Berdasarkan National Center for Advancing Translational Sciences, kromosom yang hilang pada bayi dan anak dengan cri du chat yakni CTNND2. Hilangnya bagian kromosom inilah yang kemudian dikaitkan dengan gangguan pada fisik dan intelektual bayi dan anak.

FAKTOR-FAKTOR RESIKO

Hal yang bisa meningkatkan risiko sindrom cri du chat pada sebagian bayi adalah ketika orangtua mewarisi bagian yang hilang dari kromosom. Sebaiknya konsultasikan lebih lanjut dengan dokter untuk mengurangi faktor risiko yang mungkin Anda dan bayi miliki terkait cri du chat.

REFERENSI

Setiaputri karinta ariani. Aug 16, 2021 *SindromCriducat.Hallosehat:sumber*
<https://hellosehat.com/parenting/kesehatan-anak/penyakit-pada-anak/sindrom-cri-du-chat/>