

RESUME KELAINAN GENETIK

(Rizfi Pramesi Lalita Fasya/2110101065)

Albinisme

Albino (dari bahasa Latin *albus* yang berarti putih), disebut juga *hypomelanism* atau *hypomelanosis*, adalah salah satu bentuk dari *hypopigmentary congenital disorder*. Albino adalah sebutan bagi penderita albinisme. Albinisme merupakan kelainan pigmen kulit bawaan yang disebabkan karena kurang atau tidak adanya pigmen melanin dalam kulit. Keadaan ini bersifat genetic atau diwariskan.

Albino ini murni penyakit genetik, bukan infeksi dan tidak dapat ditularkan melalui kontak fisik maupun melalui transfusi darah. Penyakit albino disebabkan karena *devisiasi tyrosinase* yang diturunkan secara genetik dan bisa juga disebabkan oleh perkawinan silang antar makhluk hidup yang menghasilkan gen *homozygote resesif*. Albino dikategorikan dengan tyrosinase positif atau negatif. Dalam kasus dari albino tyrosinase-positif, enzim tyrosinase ada namun melanosit (sel pigmen) tidak mampu untuk memproduksi melanin karena alasan tertentu yang secara tidak langsung melibatkan enzim tyrosinase. Dalam kasus tyrosinase-negatif, enzim tyrosinase tidak diproduksi atau versi nonfungsional diproduksi.

Seseorang dapat menjadi karier dari gen albino tanpa menunjukkan fenotif tertentu, sehingga seorang anak albino dapat muncul dari orang tua yang tidak albino. Albino tidak terpengaruh oleh gender, kecuali ocular albino (terkait dengan kromosom X), sehingga pria lebih sering terkena ocular albino.

Kurangnya pigmen melanin (yang berfungsi melindungi kulit dari radiasi ultraviolet yang datang dari matahari) membuat penderita albino sangat rentan dan sensitif terbakar terhadap sinar matahari, serta dapat menyebabkan kanker kulit apabila sering terpapar sinar matahari. Sehingga jarang sekali melihat orang dengan albino bermain-main di bawah cahaya matahari yang terik dan menyengat. Untuk keluar rumah, orang dengan albino harus memakai jaket dan kacamata hitam yang bisa menghindarkannya dari serangan sinar matahari. Matanya pun memiliki kelainan seperti rabun dan juling serta tak tahan melihat cahaya yang terang.

Albino tidak dapat diobati atau disembuhkan, tetapi beberapa hal kecil dapat dilakukan untuk memperbaiki kualitas hidupnya. Albinisme dapat diderita oleh siapapun dan kelompok etnis manapun di dunia. Tidak terlepas dari jenis kelamin atau status sosial tertentu. Meskipun penyakit ini tidak dapat disembuhkan, kondisi ini tidak mencegah penderitanya untuk bisa menjalani kehidupan normal.

- Penyebab Albino

Mutasi salah satu dari beberapa gen menjadi penyebab paling umum dari albinisme. Masing masing gen akan memberikan petunjuk kode kimia untuk membuat salah satu dari beberapa protein yang terlibat dalam produksi melanin. Mutasi gen dapat menyebabkan jumlah melanin menurun bahkan mungkin melanin tidak diproduksi sama sekali. Seseorang dapat mengalami gangguan albinisme jika dia mewarisi dua salinan gen yang bermutasi (satu dari setiap orang tua). Namun, jika ia hanya memiliki satu salinan gen

saja, ia tidak akan mengalami gangguan albinsime. Mutasi karena perubahan struktur kromosom atau kerusakan bentuk kromosom disebut juga dengan istilah aberasi.

- Gejala dan Tanda Albino

Umumnya kelainan mata pada penderita albino, sebagai berikut :

- a. Nystagmus, yaitu pergerakan bola mata yang irregular dan rapid dalam pola melingkar.
- b. Strabismus, yaitu kesalahan dalam refraksi seperti miopi, hipertropi, dan astigmatisma.
- c. Fotopobia, yaitu hipersensitivitas terhadap cahaya.
- d. Hipoplasi foveal, yaitu kurang berkembangnya fovea (bagian tengah dari retina)
- e. Hipoplasi nervus optikus, yaitu kurang berkembangnya nervus optikus.
- f. Abnormal decussation (crossing) dari fiber nervus optikus pada chiasma optikus.
- g. Amblipobia, yaitu penurunan akuisitas dari satu atau kedua mata karena buruknya transmisi ke otak, sering karena kondisi lain seperti strabismus.

- Cara Mengobati Albino

1. Pembedahan, dengan rehabilitasi visual. Pembedahan mungkin untuk menurunkan nystagmus, strabismus dan kesalahan refraksi seperti astigmatisma.
2. Bantuan daya lihat, dengan menggunakan kacamata lensa bifocals (lensa yang kuat untuk membaca), lensa kontak berwarna (untuk menghalangi transmisi cahaya melalui iris), dan juga lensa bioptik.
3. Perlindungan terhadap sinar matahari, dengan menggunakan sunscreen untuk melindungi kulit premature atau kanker kulit.

Referensi:

https://www.academia.edu/41168277/Makalah_Albino

<http://repository.untag-sby.ac.id/557/2/BAB%201.pdf>