



رَضِيتُ بِاللَّهِ رَبًّا وَبِالْإِسْلَامِ دِينًا وَبِمُحَمَّدٍ نَبِيًّا وَرَسُولًا
رَبِّي زِدْنِي عِلْمًا وَارزُقْنِي فَهْمًا

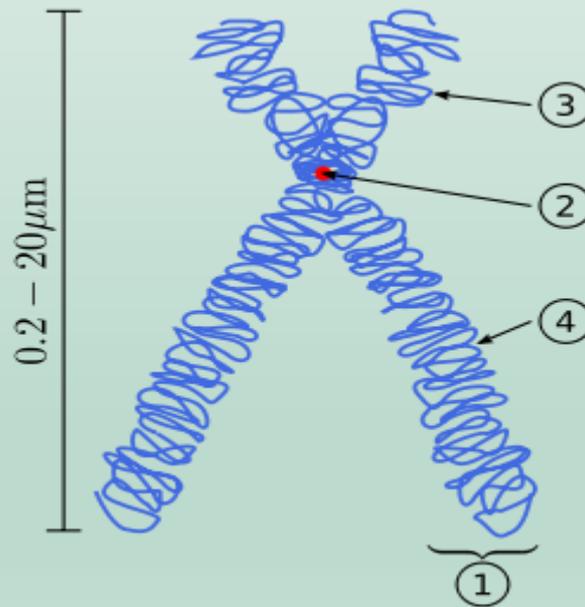
“Kami ridho Allah SWT sebagai Tuhanku, Islam sebagai agamaku, dan Nabi Muhammad sebagai Nabi dan Rasul, Ya Allah, tambahkanlah kepadaku ilmu dan berikanlah aku kefahaman”



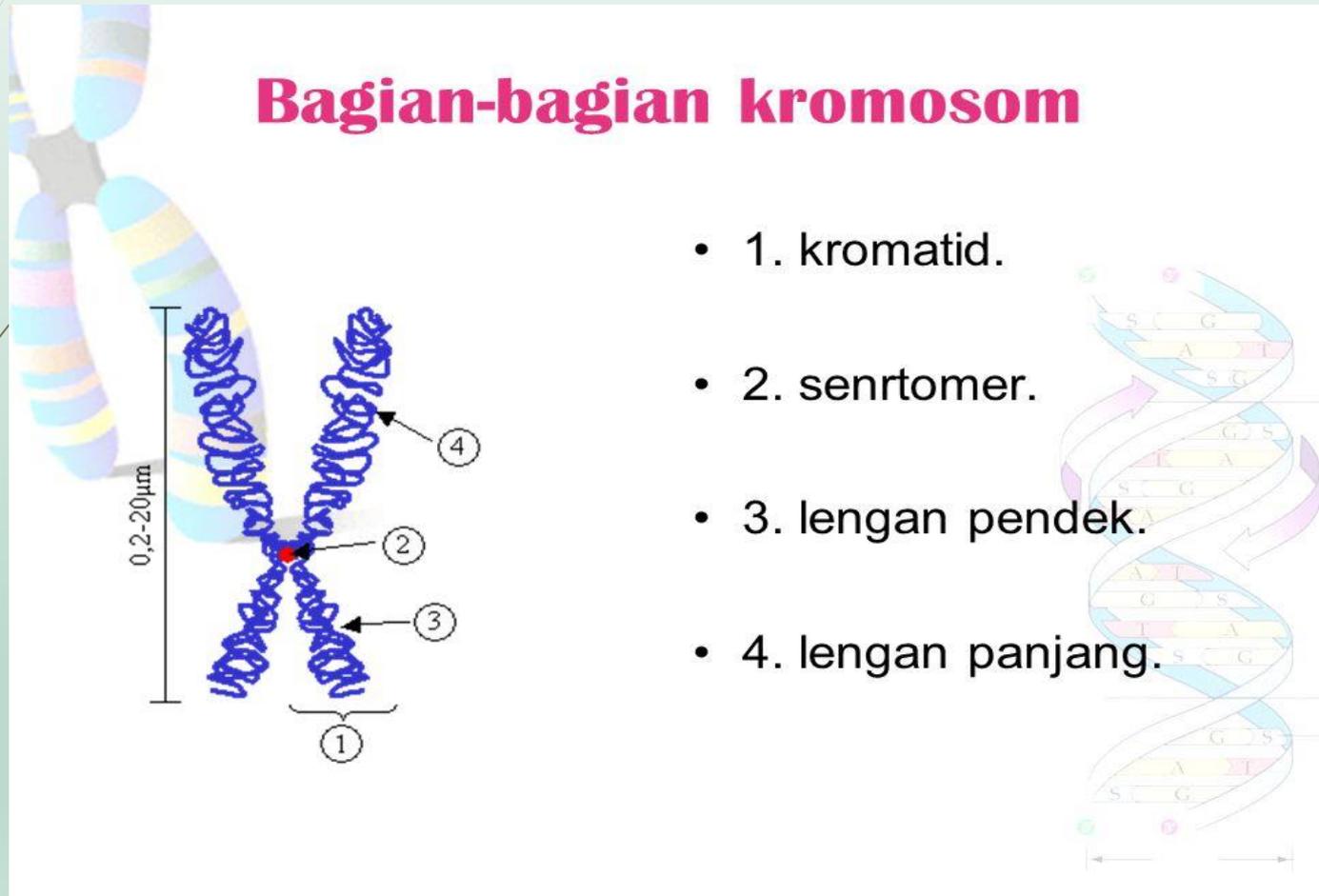
MALFORMASI KONGENITAL AKIBAT KELAINAN KROMOSOM

Kromosom

- Gonosom dan autosom???



Kromosom

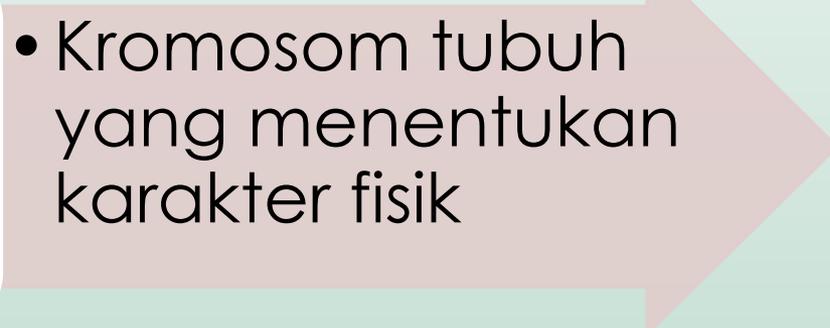




Kromosom



Autosom

- Kromosom tubuh yang menentukan karakter fisik
- 



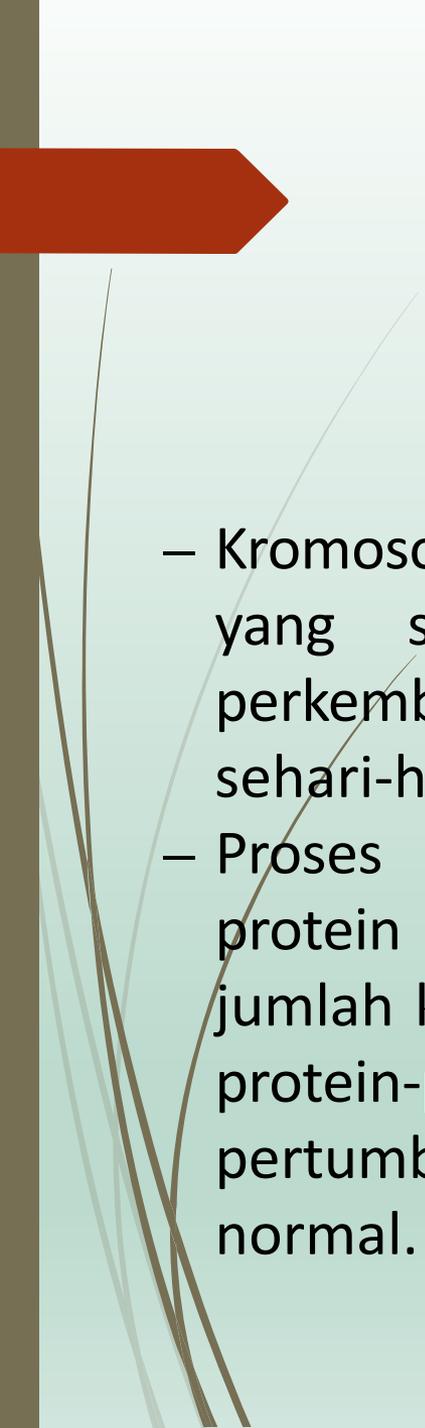
Gonosom

- Kromosom sek penentu jenis kelamin
- 



KELAINAN KROMOSOM

- Kromosom adalah untaian material genetik yang terdapat didalam setiap sel makhluk hidup.
- Setiap sel yang normal mempunyai 46 kromosom yang terdiri dari 22 pasang kromosom non-sex (kromosom 1s/d kromosom 22) dan 1 pasang kromosom sex (kromosom X dan Y) yang menentukan jenis kelamin.

- 
- Kromosom juga berfungsi untuk membawa informasi genetik yang sangat menentukan proses pertumbuhan dan perkembangan janin dan juga fungsi tubuh untuk kehidupan sehari-hari.
 - Proses pertumbuhan ini meliputi pembentukan protein-protein tubuh, sehingga kelainan genetik atau struktur dan jumlah kromosom akan sangat mempengaruhi pembentukan protein-protein tubuh dan dapat mengakibatkan pertumbuhan dan perkembangan janin atau bayi yang tidak normal.

- 
- Setiap orang mendapatkan 1 dari tiap pasangan kromosom dari ayahnya dan 1 dari ibunya, dengan kata lain setiap orang mendapatkan 23 kromosom dari ayah (dibawa oleh sperma) dan 23 kromosom dari ibunya (dibawa oleh sel telur), yang kemudian total menjadi 46 kromosom (23 pasang) setelah pembuahan.

ABERASI KROMOSOM

- ABERASI KROMOSOM → Variasi Kromosom → Perubahan dalam **jumlah** atau **struktur** kromosom
- Mengakibatkan abnormalitas pada individu
 - a. Perubahan **JUMLAH** kromosom:
 - Euploidi
 - Aneuploidi
 - b. Perubahan **STRUKTUR** kromosom:
 - Delesi
 - Duplikasi
 - Inversi



PERU
BAHAN J
UMLAH
KROMOSO
M

PERUBAHAN JUMLAH KROMOSOM

– Perubahan JUMLAH kromosom:

Euploidi → Perubahan pada **seluruh set** kromosom → Jarang terjadi pada manusia → Jika ada : keguguran/lahir mati

Aneuploidi → Perubahan pada kromosom tunggal → Kekurangan atau kelebihan kromosom

1. Monosomi → Kekurangan kromosom → Sindrom Turner
2. Trisomi → Kelebihan Kromosom → Sindrom Klinefelter, XYY, Triple X

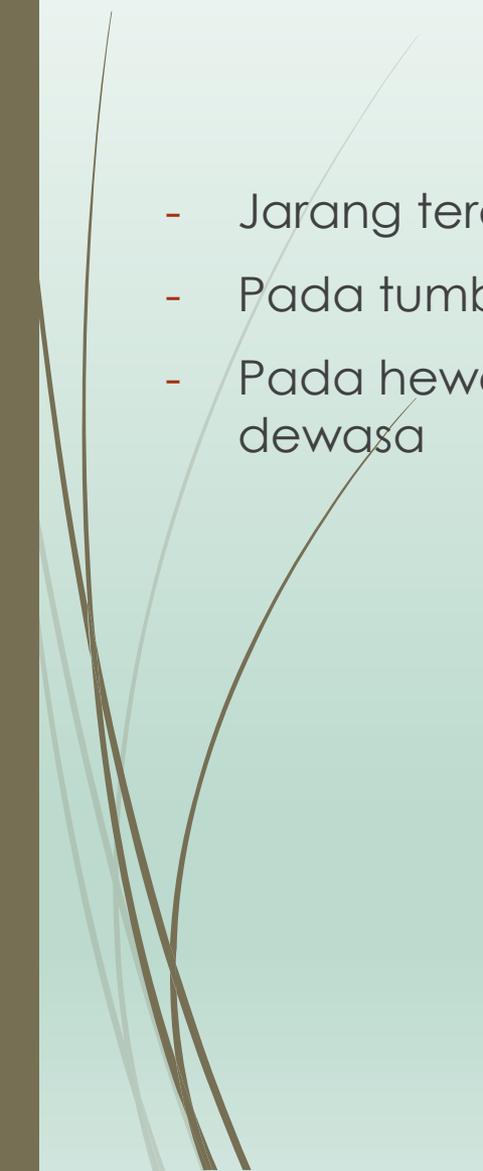


EUPLOIDI

- ❑ Euploidi ialah suatu keadaan dimana jumlah kromosom yang dimiliki oleh sesuatu makhluk merupakan kelipatan dari kromosom dasarnya (kromosom haploidnya).
- ❑ Individunya disebut bersifat *euploid*.
- ❑ Banyak dijumpai pada tumbuhan, contoh: semangka tanpa biji.
- ❑ Pada hewan dan manusia jarang karena menyebabkan kematian.

Tipe Euploid	Jumlah Genom (n)	Komplemen Kromosom (ABC merupakan 1 genom)
Monoploid	Satu (n)	A B C
Diploid	Dua (2n)	AA BB CC
Triploid	Tiga (3n)	AAA BBB CCC
Tetraploid	Empat (4n)	AAAA BBBB CCCC
Pentaploid	Lima (5n)	AAAAA BBBBB CCCCC
Heksaploid	Enam (6n)	AAAAAA BBBBBB CCCCCC
Septaploid	Tujuh (7n)	AAAAAAA BBBBBBBB CCCCCC
DII		

Monoploid



- Jarang terdapat pada hewan
- Pada tumbuhan → pada ganggang, cendana, lumut
- Pada hewan, individu monoploid jarang mencapai stadium dewasa

Poliploid

- Poliploid → Individu yang mempunyai tiga atau lebih banyak set kromosom yang lengkap
- Jarang terjadi pada hewan → mengakibatkan sterilitas
- Pada manusia → tidak ditemukan, beberapa kasus mengalami keguguran spontan/lahir mati.



ANEUPLOIDI

- Adalah suatu keadaan dimana suatu organisme kekurangan atau kelebihan kromosom tertentu.
- Individu disebut bersifat *aneuploid*.
- Biasanya disebabkan karena *nondisjunction* (gagal berpisah)

Tipe Aneuploidi	Formula	Komplemen Kromosom Dengan (ABC) Sebagai Set Haploid Kromosom
Disomi (normal)	$2n$	(ABC) (ABC)
Aneuploid:		
Monosomi	$2n-1$	(ABC) (AB)
Nullisomi	$2n-2$	(AB) (AB)
Polisomi (ada tambahan kromosom)		
Trisomi	$2n+1$	(ABC) (ABC) (C)
Dobel Trisomi	$2n+1+1$	(ABC) (ABC) (B)(C)
Tetrasomi	$2n+2$	(ABC) (ABC) (C) (C)
Pentasomi	$2n+3$	(ABC) (ABC) (C) (C) (C)



MONOSOMI Pada Manusia SINDROM TURNER

- *Sindrom Turner* (disebut juga sindrom *Ullrich-Turner*, sindrom *Bonnevie-Ullrich*, sindrom XO, atau monosomi X) adalah suatu kelainan genetik pada wanita karena kehilangan satu kromosom X.
- Wanita normal memiliki kromosom seks XX dengan jumlah total kromosom sebanyak 46, namun pada penderita sindrom Turner hanya memiliki kromosom seks XO dan total kromosom 45.
- Hal ini terjadi karena satu kromosom hilang saat *non disjunction* atau selama gametogenesis (pembentukan gamet) atau pun pada tahap awal pembelahan zigot.



Lanjutan Sindrom Turner

- Pada *Karyotipe* penderita hanya terdapat sebuah kromosom X saja → Hanya punya 45 kromosom
- Karena *nondisjunction* (gagal memisah) saat pembentukan gamet (sel telur)
- Jika pada wanita normal → XX
- Pada Sindrom Turner → XO

Ciri-Ciri Sindrom Turner

- Fenotip perempuan → tapi tanda kelamin sekunder tak berkembang → payudara tidak tumbuh & kurangnya hormon kelamin
- Kelenjar kelamin (gonad) yang tidak berfungsi dengan baik dan dilahirkan tanpa ovarium atau uterus → hormon estrogen tidak diproduksi dan wanita tersebut menjadi infertil → amenorrhea
- Namun, apabila seorang penderita sindrom Turner memiliki sel normal (XX) dan sel cacat (sindrom Turner/XO) di dalam tubuhnya, maka ada kemungkinan wanita tersebut fertil. Wanita dengan keadaan demikian disebut mosaikisme (*mosaicism*).

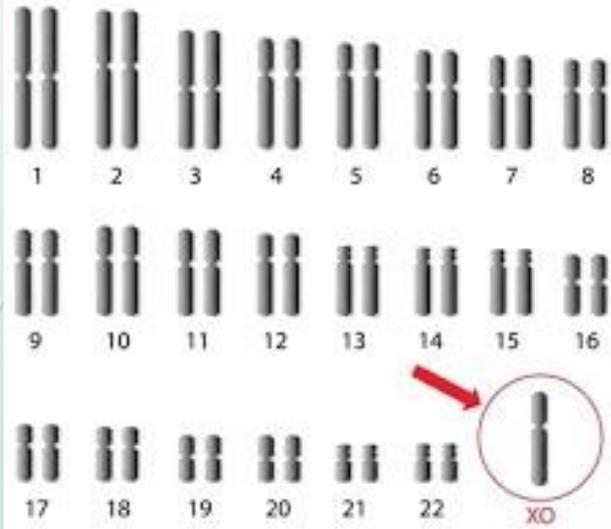
Ciri-Ciri Sindrom Turner

- Penderita sindrom Turner memiliki beberapa cenderung ciri fisik tertentu seperti bertubuh pendek (+/- 120 cm saat dewasa), kehilangan lipatan kulit di sekitar leher, pembengkakan pada tangan dan kaki, wajah menyerupai anak kecil, dan dada berukuran kecil.
- Rentan thd penyakit : kardiovaskular, ginjal dan tiroid, kelainan rangka tulang seperti skoliosis dan osteoporosis, obesitas, serta gangguan pendengaran dan penglihatan.

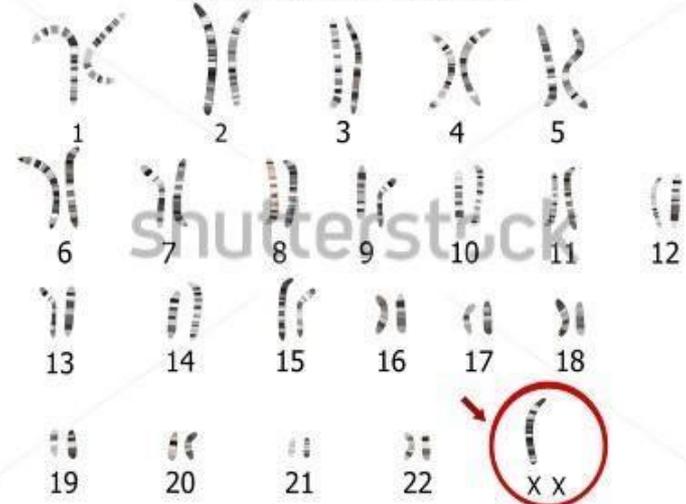
Ciri-Ciri Sindrom Turner

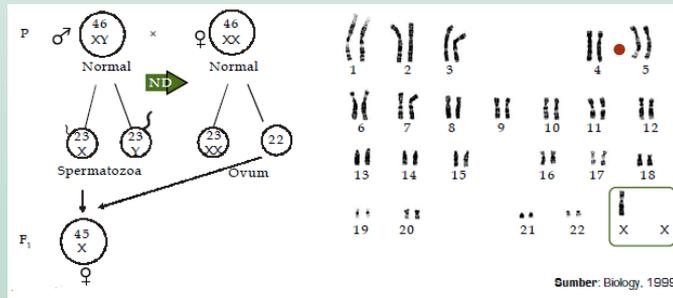
- Sebagian besar terjadi keterbelakangan intelektual
- Sebagian penderita sindrom Turner memiliki kesulitan dalam menghafal, mempelajari matematika, serta kemampuan visual pemahaman ruangnya rendah.
- Perbedaan fisik dengan wanita normal juga membuat penderita sindrom Turner cenderung sulit untuk bersosialisasi.

Turner's Syndrome



Turner syndrome karyotype





- Sindrom turner dapat terjadi karena adanya non disjunction saat pembentukan sel telur

Bisa juga karena hilangnya sebuah kromosom kelamin selama mitosis setelah zigot XX atau XY terbentuk

Short stature

Low hairline

Shield-shaped thorax

Widely spaced nipples

Shortened metacarpal IV

Small finger nails

Brown spots (nevi)

Characteristic facial features

Fold of skin

Constriction of aorta

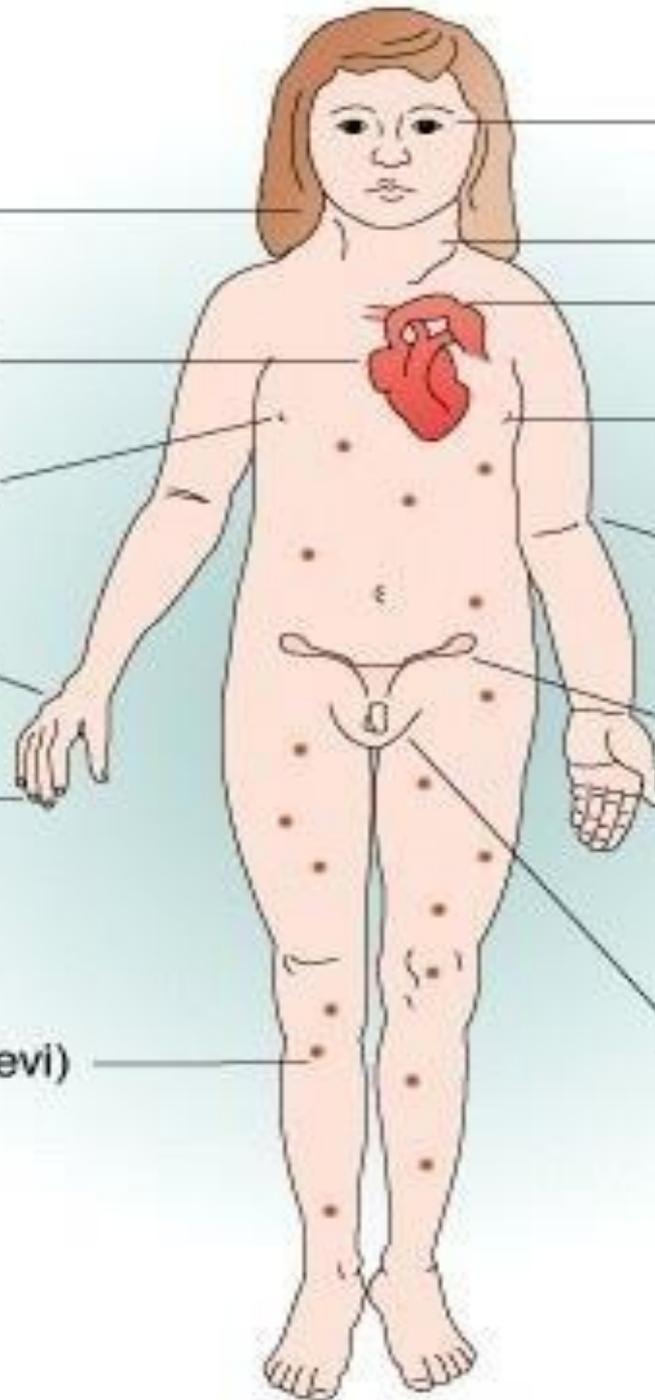
Poor breast development

Elbow deformity

Rudimentary ovaries

Gonadal streak (underdeveloped gonadal structures)

No menstruation



TRISOMI PADA MANUSIA

- ❑ Individu trisomy mempunyai kelebihan sebuah kromosom, bila dibandingkan dengan individu disomi/diploid ($2n+1$)
- ❑ Trisomi manusia dibedakan trisomi untuk kromosom dan trisomi untuk autosom
- ❑ Trisomi untuk kromosom terdiri dari:
 1. SINDROM KLINEFELTER
 2. SINDROM TRIPLE-X (XXX)
 3. SINDROM XYY
- ❑ Trisomi untuk autosom terdiri dari:
 1. Sindrome down
 2. Sindrom trisomy 13 (sindrom patau)
 3. Sindrom trisomy 18 (sindrom Edwards)



SINDROM KLINEFELTER

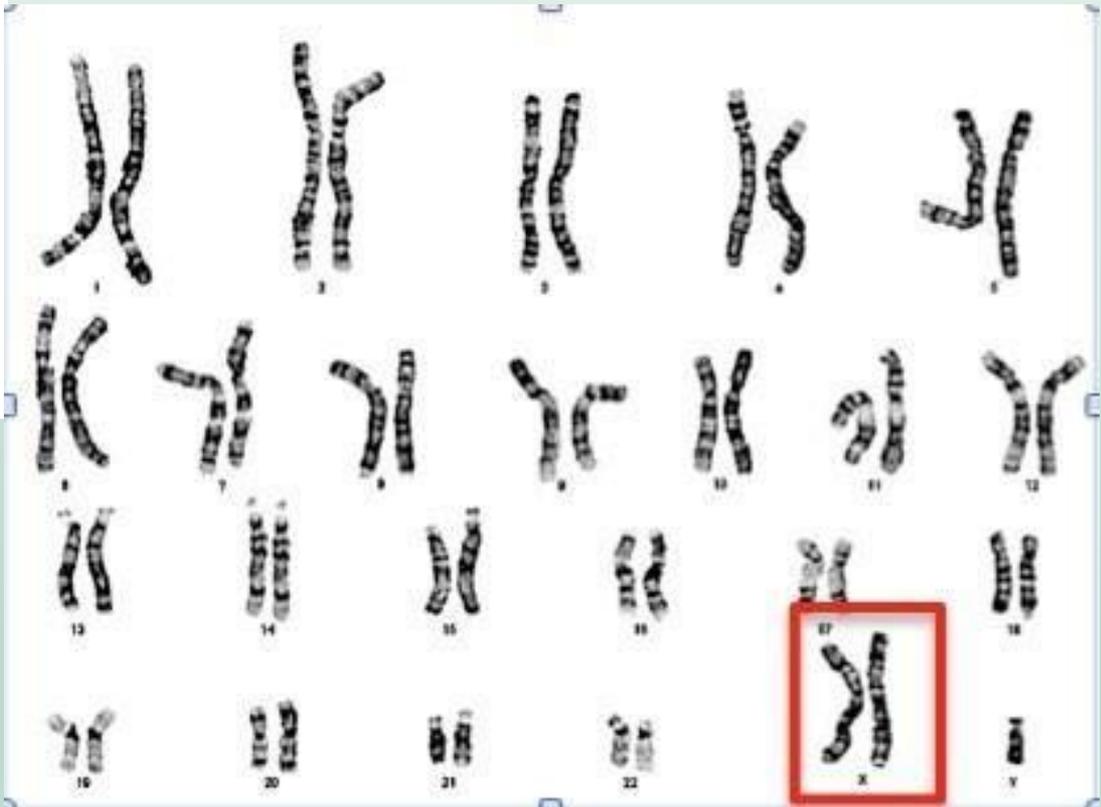
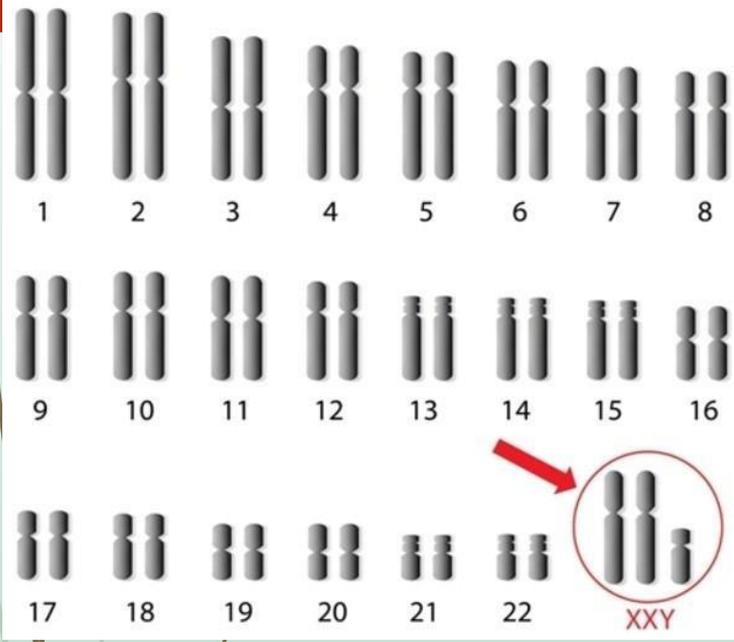
- Trisomi (kelebihan kromosom) pada Kromosom Kelamin
- Manusia Normal laki-laki → XY
- Sindrom Klinefelter → Punya 2 buah kromosom X dan 1 kromosom Y → XXY (47, XXY)



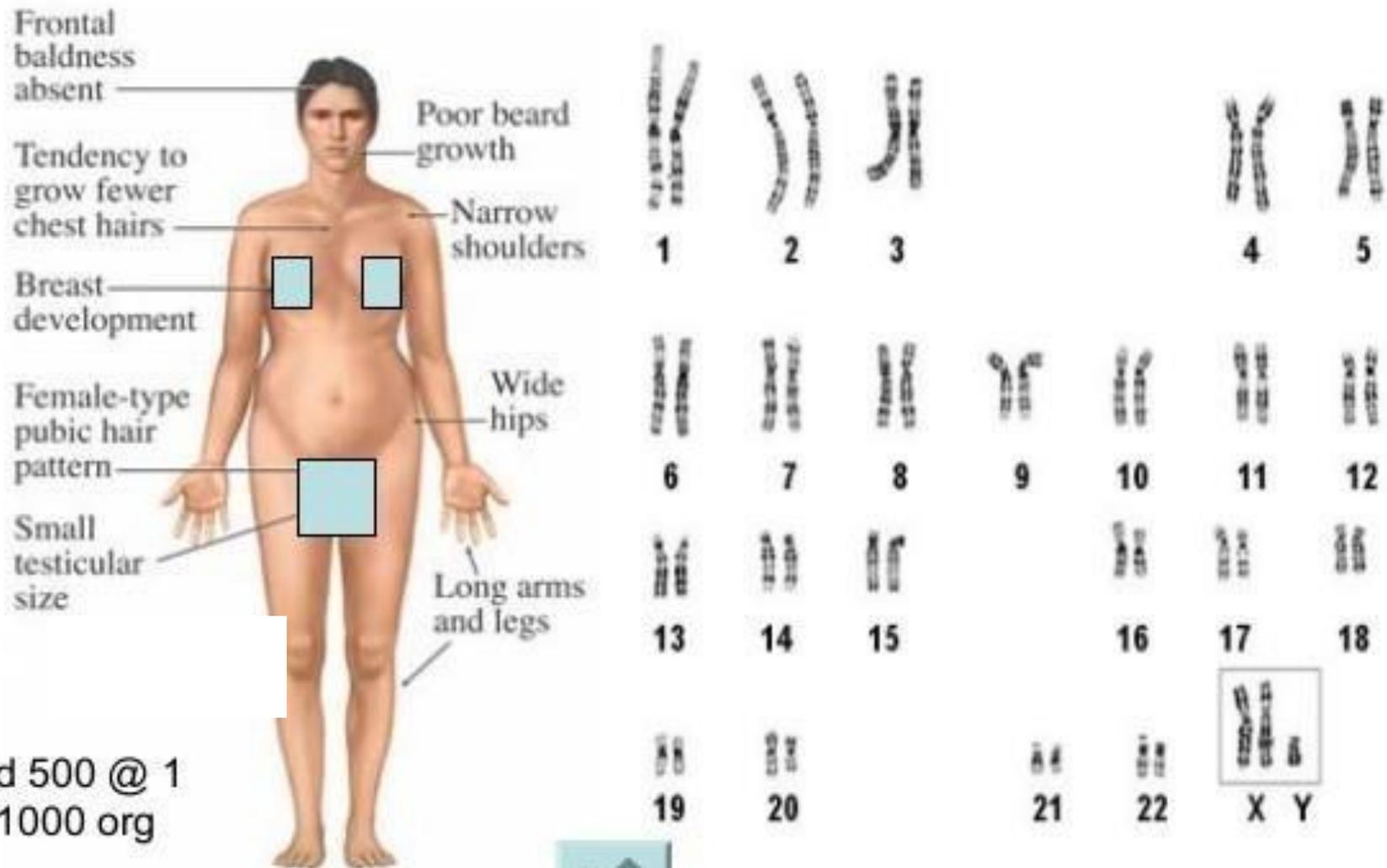
Lanjutan sindrom klinefelter

- Penderita pria dengan ciri seperti wanita :
- tumbuhnya payudara
- pertumbuhan rambut kurang
- lengan dan kaki ekstrim panjang sehingga seluruh tubuh nampak tinggi
- suara tinggi seperti wanita
- testis kecil
- Genitalia eksterna tampak normal tetapi spermatozoa biasanya tidak dibentuk sehingga individu bersifat steril

Klinefelter Syndrome



Sindrom Klinefelter



1 drpd 500 @ 1
drpd 1000 org



SINDROM Tripel-X (Superfemale)

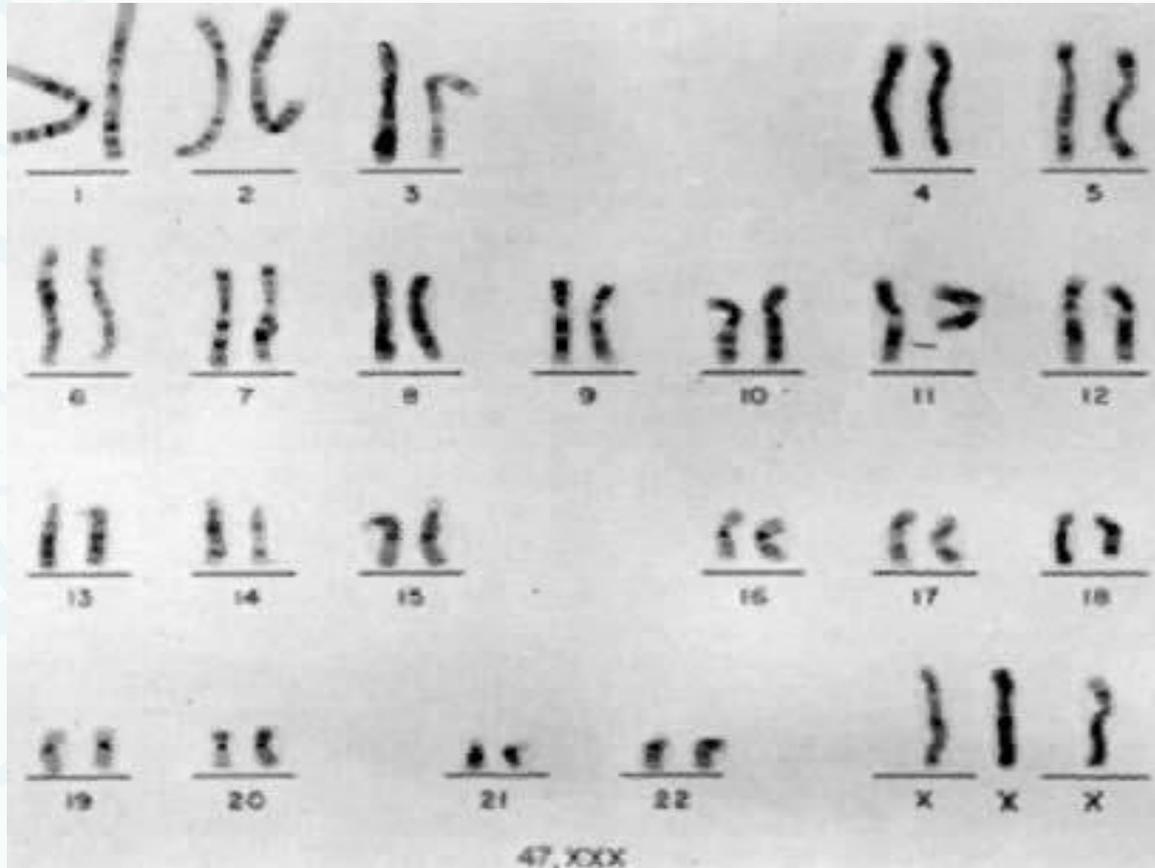
- Trisomi (kelebihan kromosom) pada Kromosom Kelamin
- Karena nondisjunction (gagal memisah) saat ibu membentuk gamet (sel telur)
- Manusia Normal Perempuan → XX
- Sindrom Tripel-X → Punya 3 buah kromosom-X → XXX (47, XXX)
- Fenotip Perempuan → Pada umur 22 organ reproduksi luar seperti pada bayi, organ reproduksi dalam dan payudara tidak berkembang, menstruasi tidak teratur, ovarium dalam keadaan seperti sudah menopause, gangguan mental



Lanjutan superfemale

- Terjadi 1 diantara 1000 kelahiran bayi wanita dan disebabkan karena non-dysjunction.
- Pada beberapa kasus ditemukan perawakan seperti wanita biasa, perkembangan seks normal, tidak infertil, hanya kecerdasannya seringkali rendah.

S INDROM XXX





SINDROM XYY

(Superman)

- Trisomi (kelebihan kromosom) pada Kromosom Kelamin
- Karena nondisjunction (gagal memisah) saat ayah membentuk gamet (sel sperma)
- Manusia Normal laki-laki \rightarrow XY
- Sindrom XYY \rightarrow Kelebihan kromosom Y \rightarrow XYY

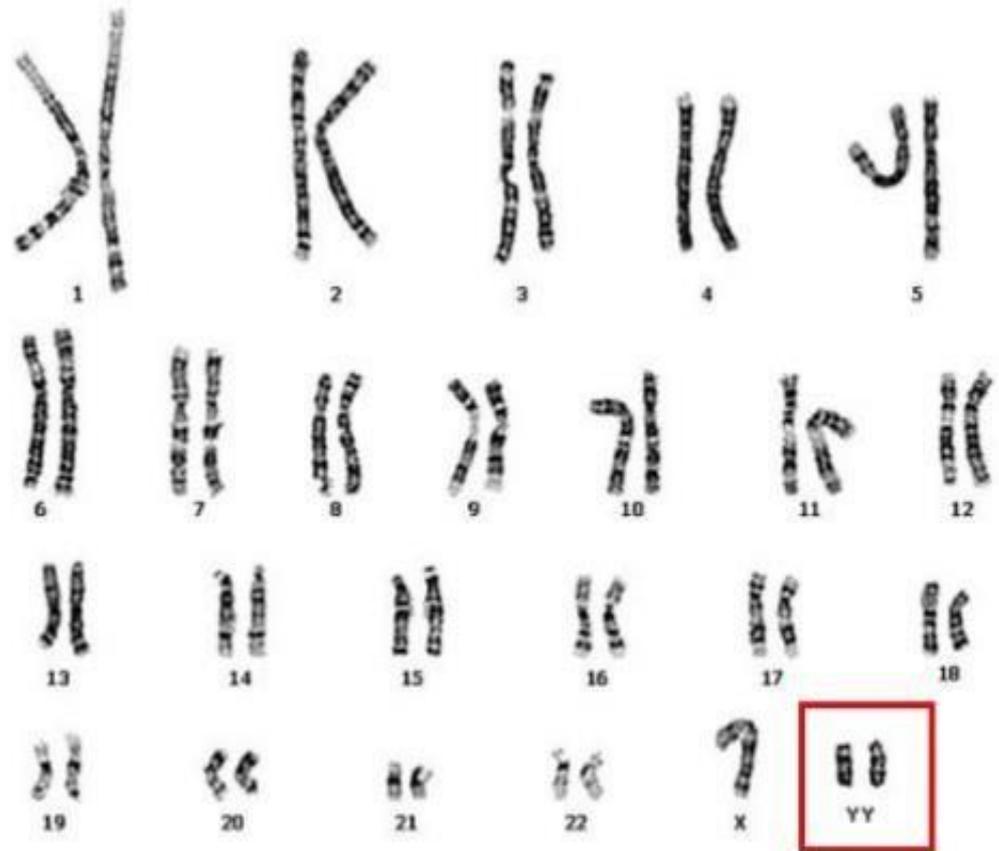
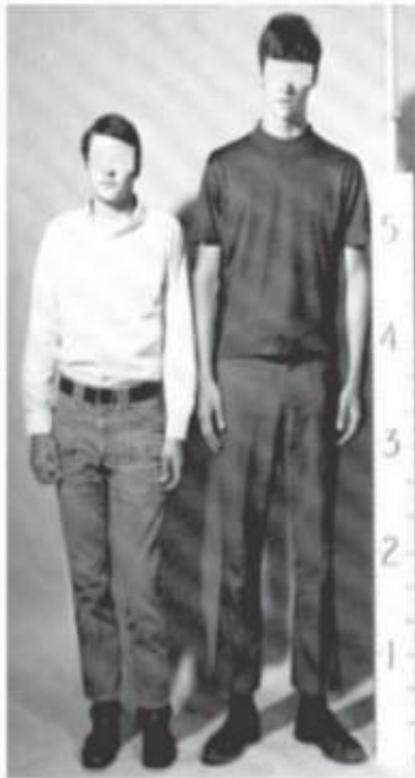


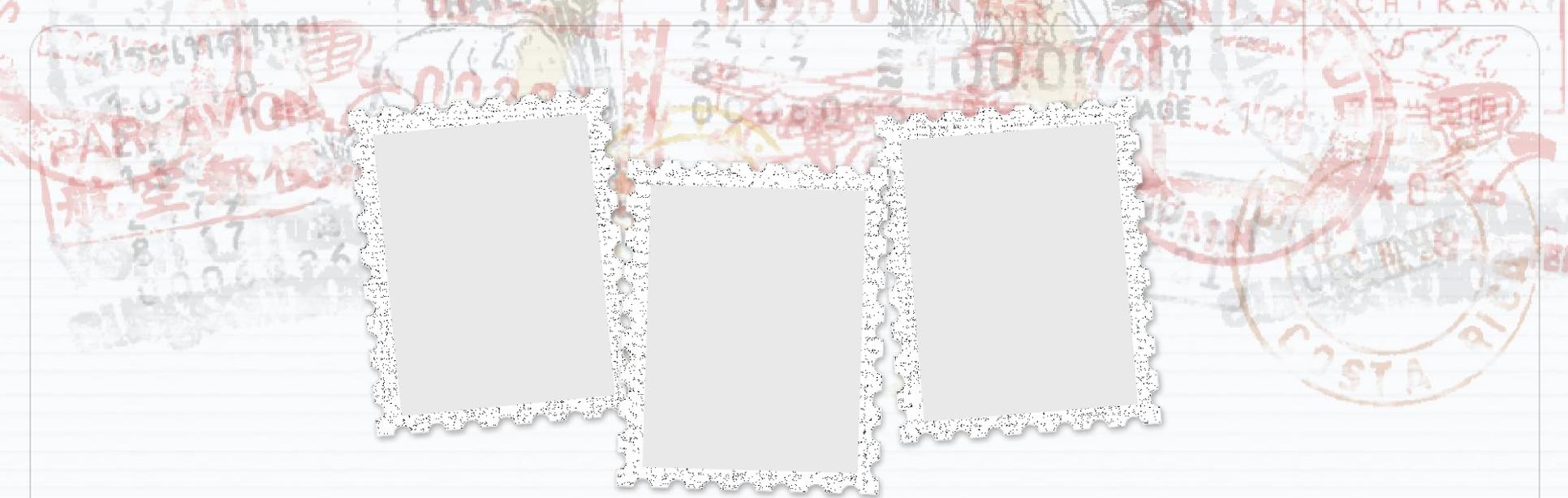
Ciri-ciri Sindrom XYY

- Fenotip laki-laki → Tubuh ekstrim tinggi (sekitar 183 cm), lebih agresif dari laki-laki normal (banyak yang berbuat kriminal/melanggar hukum)
- Organ reproduksi mengalami kelainan (ada yang mirip genitalia wanita)
- Abnormalitas pada alat genitalia luar dan dalam, namun tidak menimbulkan anomali pada tubuh

XYY syndrome (superman)

โครโมโซม Y เกินมา 1 แท่ง ในเพศชาย





TRISOMI AUTOSOM

Sindrome down

Sindrom trisomy 13 (sindrom patau)

Sindrom trisomy 18 (sindrom Edwards)





SINDROM DOW N

- Trisomi (kelebihan kromosom) pada Kromosom Autosom
- Sindrom Down → Kelebihan autosom nomor 21
- Pada manusia normal → 46, XX atau 46, XY

Sindrom Down :

- Pada laki-laki → 47, XY, +21
- Pada perempuan → 47, XX, +21

Ciri-ciri Trisomi autosom

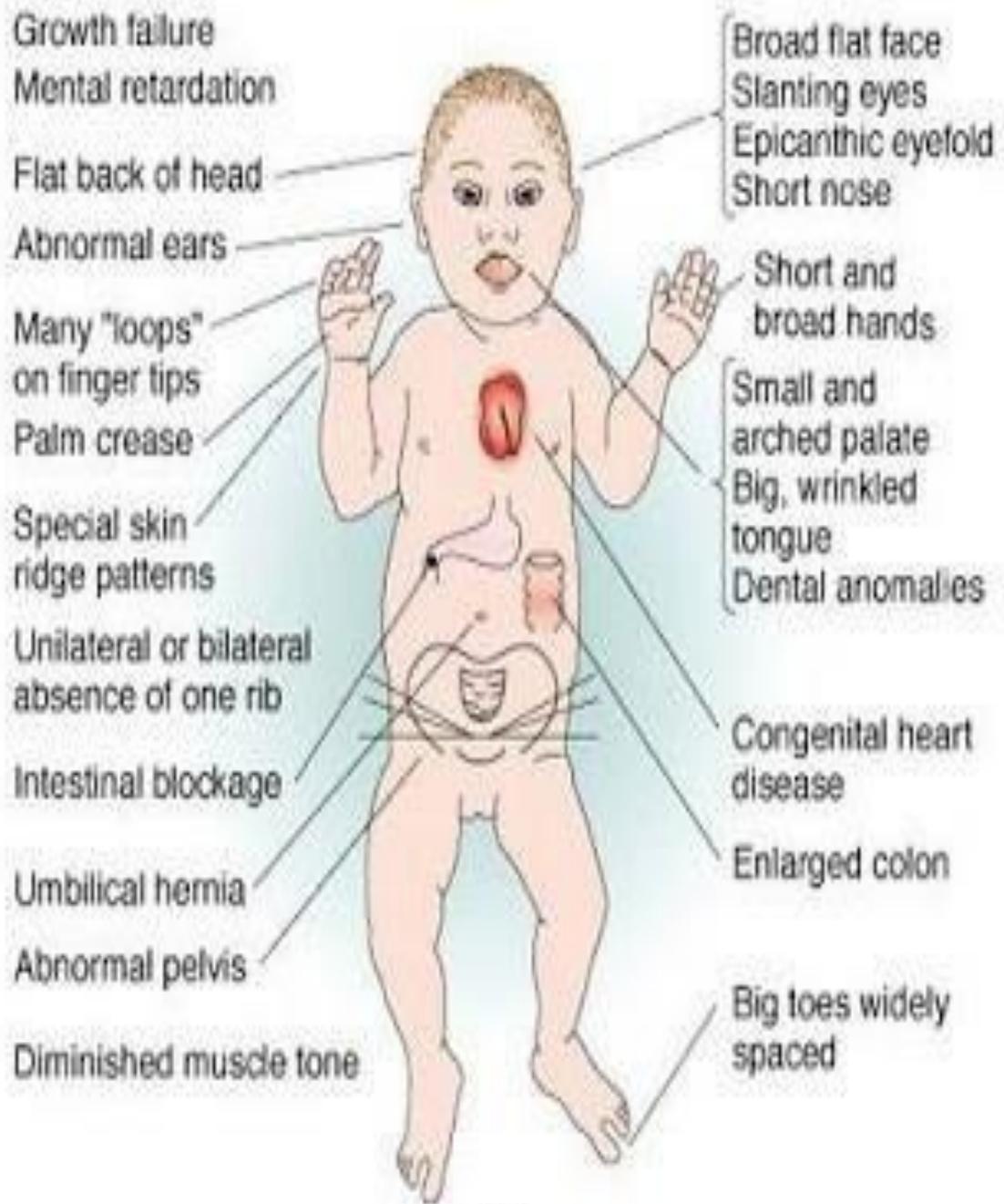
- Kelopak mata mempunyai lipatan epikantus (mirip orang Mongolia → dulu disebut Sindrom Mongoloid),
- garis tangan mendatar,
- tubuh pendek, lengan atau kaki bengkok,
- kepala lebar,
- wajah membulat,
- mulut selalu terbuka,
- ujung lidah besar,
- hidung lebar dan datar,
- jarak lebar anatar dua mata,
- garis tangan abnormal (hanya mempunyai sebuah garis mendatar),
- IQ rendah,
- selalu tampak gembira

- 
- Resiko lebih besar pada ibu yang berumur agak lanjut saat melahirkan (diatas 35 tahun)
 - Pada sindrom down21, non disjunctio dalam meiosis I menghasilkan ovum yang mengandung 2 buah autosom no 21, bila ovum dibuahi oleh spermatozoa normal yg membawa autosom 21, maka terbentuk zigot trisomy 21



Pendapat mengapa terjadi disjuncion

- Adanya virus atau penyebab radiasi
- Kadar tiroid yang tinggi
- Kemunduran kualitas sel telur, terutama pada wanita usia lebih 35 tahun



(a)







SINDROM PATAU (Trisomi 13)

- Sindrom trisomy 13 (47, +13)
- Angka kejadian 1: 20.000 persalinan
- Tingkat kematian pada sindrom ini cukup tinggi
- Setelah lahir umumnya hanya bertahan beberapa hari sampai beberapa bulan



Ciri-ciri Sindrom Patau

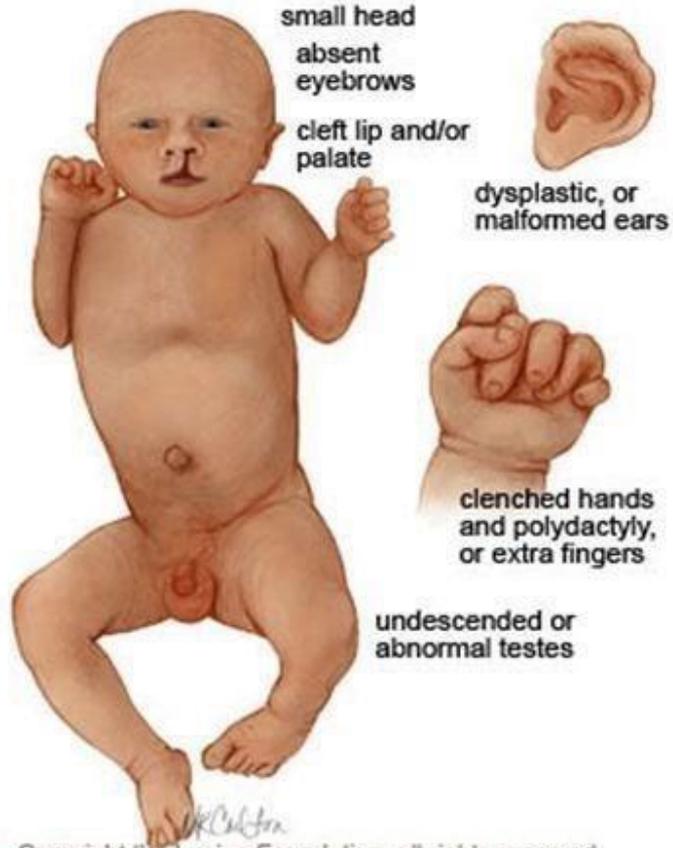
- Kelainan bentuk wajah, seperti kepala berukuran kecil (mikrosefalus)
- Mata berukuran kecil (mikroftalmia)
- Mata hanya satu atau tidak ada mata sama sekali (*anoftalmia*), dan kelainan bentuk hidung.
- Kelainan bentuk bibir dan mulut, seperti bibir sumbing.
- Kelainan pada anggota gerak, seperti jumlah jari kaki dan tangan lebih dari lima (polidaktili), kuku kecil, dan kaki datar.



Ciri-ciri Sindrom Patau

- Kelainan pada otak dan sistem saraf, seperti cacat tabung saraf atau spina bifida. Kelainan pada otak ini juga dapat membuat gangguan tumbuh kembang.
- Celah bibir dan atau palatum, polidaktili, mata kecil
- Kelainan bentuk telinga, sehingga mengakibatkan gangguan pendengaran.
- Kelainan pada sistem pencernaan.
- Gangguan sistem saluran kemih → penyakit ginjal, polikistik, mikropenis, hipertrofi klitoris.
- Kelemahan otot.

Patau Syndrome (Trisomy 13)





Komplikasi dari sindrom Patau

Pada bayi yg mampu bertahan hidup > 1 tahun kemungkinan akan mengalami komplikasi :

- Kelainan jantung bawaan.
- Kelainan pada paru-paru yang dapat menyebabkan sesak napas atau bahkan gagal napas.
- Gangguan pendengaran dan penglihatan
- Infeksi, seperti sepsis dan pneumonia.
- Kejang-kejang.
- Gangguan tumbuh kembang.
- Malnutrisi karena sulit menelan dan mencerna makanan.



EDWARDS SYNDROME (Trisomi 18)

Ciri-ciri Sindrom Edward :

- BBLR
- Mikrosefalus
- Rahang dan mulut kecil
- Jari-jari Panjang tumpang tindih
- Telinga rendah
- Bentuk kaki tidak normal
- Terdapat celah bibir atau palatum
- exomphalos



Trisomi pada abortus

- Trisomi D dan E
 - Trisomi 7
 - Trisomi 1, 5, 17 dan 19
- 

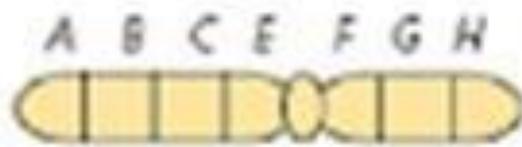
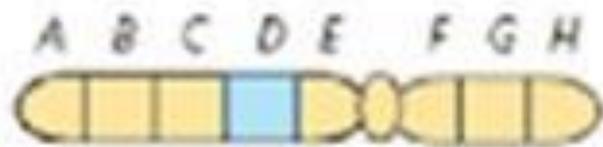
Trisomy 18 (Edward's Syndrome)



- unusually small head
- back of the head is prominent
- ears are malformed and low-set
- mouth and jaw are small (may also have a cleft lip or cleft palate)
- hands are clenched into fists, and the index finger overlaps the other fingers
- Clubfeet (or rocker bottom feet) and toes may be webbed or fused

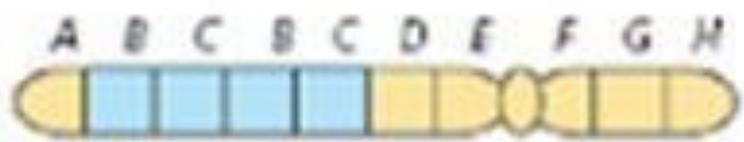
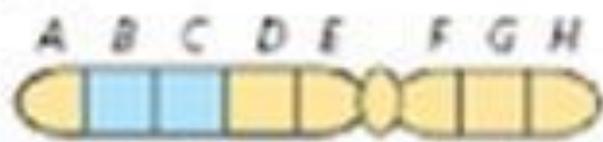


PERUBAHAN STRUKTUR KROMOSOM



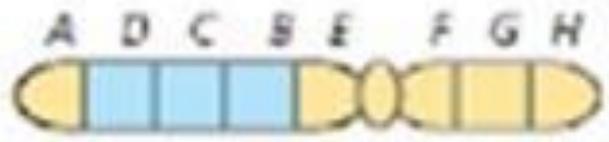
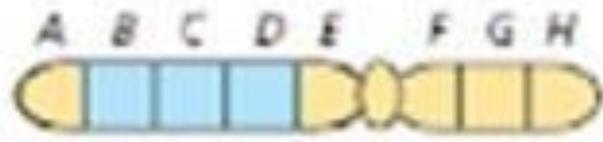
delesi

(a) ↑ ↑



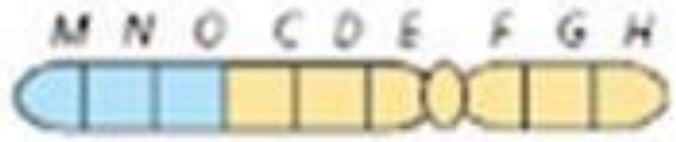
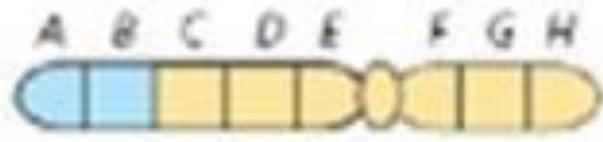
duplikasi

(b) ↑

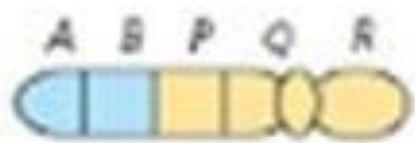
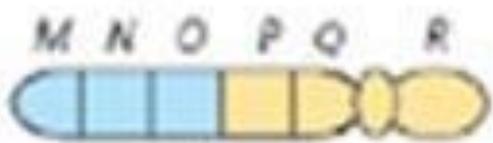


Inversi

(c) ↑



Translokasi
resiprok



(d) ↑



DELESI

- Delesi/Defisiensi → Peristiwa hilangnya sebagian dari kromosom karena patah
- Potongan kromosom yang tidak memiliki sentromer akan tertinggal dalam anafase dan hancur dalam plasma.
 - a. Patah di satu tempat dekat ujung kromosom → bagian ujung kromosom terbuang (delesi terminal)
 - b. Patah di dua tempat, dan mengakibatkan hilangnya suatu segmen di bagian tengah kromosom (delesi interkalar)



DELESI

- Jika delesi terjadi terlalu banyak, kehilangan gen biasanya mengakibatkan kematian dalam kandungan (maupun segera, setelah lahir), namun dalam beberapa kasus, bayi masih dapat hidup cukup lama, tetapi dengan kelainan-kelainan fenotip.
- Delesi kromosom dapat disebabkan oleh pemanasan, radiasi, virus atau bahan kimia.



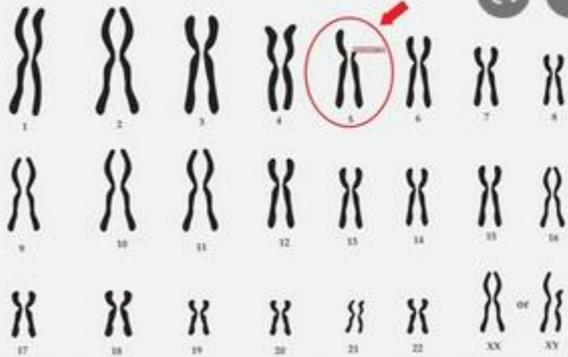
Kelainan-kelainan yang disebabkan oleh delesi pada kromosom

A. Sindrom Cri-Du-Cat

B. Wolf-Hirschhorn syndrome

C. Jacobsen syndrome

Cri-Du-Chat syndrome or Cat-Cry syndrome



Sindrom Cri-Du-Cat

- "Cri **du** chat" dalam bahasa Prancis berarti "teriakan kucing"
→ karena membuat bayi menangis bernada tinggi yang terdengar seperti suara seekor kucing. Tangisan ini terdengar segera setelah bayi lahir dan berlangsung selama beberapa minggu, kemudian menghilang, terjadi pada 1 diantara 20.000 dan 1 diantara 50.000 bayi.
- Delesi pada lengan pendek kromosom No. 5 (hilangnya 1 keping kromosom 5 pada saat pembentukan sel telur atau sperma)
- 46, XX, 5p- atau 46,XY, 5p-



Ciri Sindrom Cri-Du-Cat

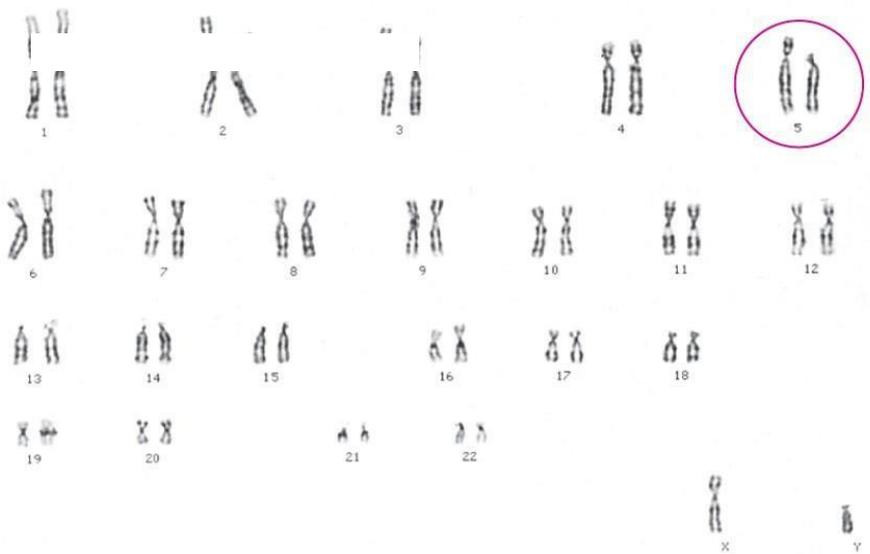
- a. Tangisannya mirip suara kucing
- b. Biasanya meninggal saat bayi/ anak-anak
- c. Kepala kecil (mikrosefalus), muka lebar, gangguan mental/ IQ rendah
- d. Berat badan lahir yang rendah dan pertumbuhan yang lambat
- e. Wajah asimetris dan mulutnya tidak dapat menutup rapat
- f. Hidungnya lebar, lehernya pendek, dan *Mikrognatia* (rahang kecil)
- g. *Hipertelorisme* (kedua mata terpisah jauh) dan *Fissura palpebra* (mata sipit ke bawah)



Ciri Sindrom Cri-Du-Cat

- h. Letak telinga lebih rendah (bentuk abnormal) dan *Skin tag* di depan telinga
- i. Di sela jari kaki maupun tangan terdapat kulit tambahan (seperti selaput) atau jari-jarinya menyatu - *Simian crease* (garis tangan pada telapak tangan hanya satu)
- j. Perkembangan kemampuan motoriknya lambat atau tidak lengkap
- k. Sering disertai kelainan jantung

a) Karyotype (G banding)



b) Individual with Cri-du-chat syndrome





Wolf-Hirschhorn syndrome

- Kelainan ini disebabkan oleh penghapusan parsial dari lengan pendek kromosom 4.
- Individu yang mengalami kelainan Wolf-Hirschhorn syndrome memiliki ciri-ciri terhambatnya pertumbuhan, keterbelakangan mental yang mendalam, dan fitur wajah yang khas dengan luas hidung datar dan dahi yang tinggi.



Ciri-ciri Sindrom Wolf-Hirschhorn

- Saat lahir menunjukkan gambar dismorfik
- Mikrosefalus (kepala kecil)
- Kelainan pada garis tengah tulang tengkorak
- Hemangioma
- Hipertelorisme
- Garis palpebra sipit kebawah
- Epikantus dan strabismus
- Letak telinga rendah dan lipatan sedikit
- Hidung lebar seperti paruh
- Terdapat ceh bibir atau palatum

Wolf-Hirschhorn Syndrome

For More Information,
Visit: www.epainassist.com





Jacobsen syndrome

- Sindrom Jacobsen, juga dikenal sebagai gangguan penghapusan terminal kromosom 11q dan sangat jarang ditemukan kasusnya.
- Hal ini dapat menyebabkan cacat intelektual, penampilan wajah yang khas, dan berbagai masalah fisik termasuk cacat jantung.
- Sindrom ini pertama kali diidentifikasi oleh dokter Denmark Petra Jacobsen, dan diyakini terjadi pada sekitar 1 dari setiap 100.000 kelahiran.



Jacob



After laser treatment



And later



DUPLIKASI

- Duplikasi → Suatu bagian dari kromosom memiliki gen-gen yang berulang, akibat pertambahan panjang suatu lengan kromosom
- Berakibat letal/mematikan pada manusia
- kelainan ditulis dengan tanda + (18q+).
- Terjadi karena translokasi
- Adisi dapat terjadi karena pertambahan materi yang sudah ada (berupa pengulangan). Peristiwa duplikasi dapat ditemukan pada lalat buah *Drosophila melanogaster*. Lalat normal bermata bulat, lalat mutan bermata sempit ('Bar') hasil dari duplikasi pada kromosom-X.



INVERSI

- Inversi → Sebuah kromosom memiliki urutan gen yang terbalik
- Kelainan ini sangat jarang ditemukan.
- Pada inversi, kromosom mempunyai urutan gen yang terbalik karena terjadinya perputaran kromosom 180°



TRANSLOKASI

- Translokasi terjadi ketika sebagian segmen kromosom berpindah ke kromosom lain.
- Beberapa macam translokasi seperti :
 1. Translokasi G/G yaitu translokasi antara kromosom 22/21
 2. Translokasi D/G yaitu translokasi antara kromosom 14 atau 15 dengan kromosom 21.



JENIS KELAINAN KONGENITAL LAIN



Hermafroditismus

- Jarang dijumpai
 - Terdapat jaringan testis pada sisi yang satu dan jaringan ovarium pada sisi yg lain
 - Sebagian besar dari penderita menunjukkan kromatin seks dan gambaran kariotipe wanita
 - Kariotipe antara lain 46-XX atau 46-XY
- 



Maskulinisasi pada wanita dgn kromosom dan gonad wanita

- Sering disebut sebagai sindrom adrogenital kongenital (congenital adrenal hiperplasia).
- Disebabkan pengaruh virilisasi oleh androgen yang dibuat sebagai hasil gangguan dari metabolisme pada glandula adrenal. Karena gangguan itu androgen berlebihan pada janin.
- Ciri-cirinya : pada bayi ditemukan lipatan labium mayus kanan dan kiri menjadi satu dan klitoris membesar. Di dalam lipatan yg menyerupai skrotum tidak ditemukan kelenjar kelamin. Uterus, tuba dan ovarium tampak normal. Androgen tdk mempengaruhi tumbuhnya alat genitalia janin wanita.



Sindrom feminisasi Testikuler

- Suatu kelainan pada seseorang dgn genotipe pria dan fenotipe wanita, dan dengan genitalia eksterna seperti pada wanita.
- Penyebabnya → gangguan metabolisme endokrin pada janin, dimana tidak ada kepekaan jaringan alat-alat genital terhadap androgen yg dihasilkan secara normal oleh testis janin.
- Ciri-cirinya : mempunyai ciri-ciri khas wanita tetapi tidak mempunyai genitalia interna wanita, dan terdapat testis yang tidak berkembang ditemukan di rongga abdomen



Lanjutan sindrom feminisasi Testikuler

- kanalis inguinalis atau di labium mayus. Testis tidak menunjukkan spermatogenesis. Sebagian besar berwajah wanita, tinggi, pertumbuhan *pannukulus adiposus* normal dan pertumbuhan mammae baik.
- Rambut pubis kurang atau tidak ada demikian pula rambut ketiak, vagina pendek dan menutup. Kelenjar kelamin hanya mengandung jaringan testis yang rudimenter dan kemungkinan akan menimbulkan neoplasma oleh sebab itu harus diangkat jika sudah dewasa.

Malformasi

- Malformasi adalah gangguan atau defek struktur utama dari organ atau bagian organ yang diakibatkan oleh abnormalitas selama perkembangan.
- Adanya malformasi menunjukkan bahwa pada masa awal embrio terdapat suatu jaringan atau organ tertentu yang berhenti atau salah arah (misdirection) dalam perkembangannya.
- Kebanyakan malformasi pada satu organ diturunkan secara multifaktorial. Hal tersebut menggambarkan interaksi beberapa gen dengan faktor-faktor lingkungan.
- Contoh: sumbing bibir/palatum, (anencephaly; myelomeningocele)

- 
1. Anencephaly, keainan pembuluh saraf yang menyebabkan otak dan tengkorak cacat; kebanyakan anak-anak meninggal pada saat kelahiran.
 2. Spina Bifida, kelainan saluran saraf yang menyebabkan abnormalitas tulang belakang dan otak.
 3. Thalassemia, kelompok kelainan darah bawaan yang menyebabkan gejala kurang darah yang mulai lesu dan lemah hingga kegagalan hati.



4. Anemia Sel Sabit (Sickle-cell anemia)

- Kelainan darah yang menghambat pasokan oksigen tubuh. Dapat menyebabkan pembengkakan tulang persendian, krisis sel sabit, kegagalan jantung dan ginjal.
- Sel darah merah biasanya berbentuk seperti cakram atau piringan hitam. Sel-sel ini mati dengan cepat sehingga terjadi anemia dan kematian individu secara dini.



Deformasi

- Deformasi adalah kerusakan yang disebabkan kekuatan mekanik abnormal yang menyebabkan penyimpangan struktur normal. Contoh: dislokasi panggul dan talipes ringan (club foot).
- Kedua kasus tersebut dapat disebabkan oleh oligohidramnion atau ruang intrauterina yang sempit karena bayi kembar atau struktur uterus yang abnormal.
- Deformasi seringkali terjadi pada kehamilan lanjut dan memiliki prognosis yang baik apabila diberikan treatment yang sesuai.

Sindroma

- Pada prakteknya istilah sindroma digunakan secara lebih luas. Misalnya sebutan sindroma amniotic band. Tetapi secara teori istilah sindroma digunakan untuk bentuk abnormalitas yang seringkali sudah diketahui penyebabnya.
- Penyebab tersebut diantaranya adalah abnormalitas kromosom seperti sindroma Down dan kerusakan gen tunggal seperti sindroma Van der Woude yaitu sumbing bibir/palatum yang berasosiasi dengan celah pada bibir bawah (lip pit).



Asosiasi

- Istilah asosiasi digunakan untuk kondisi malformasi tertentu yang cenderung terjadi secara bersama-sama yang tidak dapat dijelaskan melalui proses sindroma dan sekuens.
- Perbedaannya dengan sindroma adalah pada asosiasi terdapat rendahnya kesamaan abnormalitas dari satu individu dibanding individu lainnya dan tidak adanya penjelasan yang memuaskan tentang penyebabnya.

Latihan soal

- ▶ Seorang bayi laki-laki baru aja lahir di Puskesmas dengan tanda sindrom patau. Bagaimanakah Formula kromosom pada kasus di atas?
- A. 46, XY, 5p-
- B. 47, xy, +18
- C. 46, xy, t (14q21q
- D. 46, XY,+13
- E. 47, XY, +13



Daftar Pustaka

- Suryo. 2011. Genetika Manuasia. Yogyakarta: UGM Press
 - Nusantari, Elya. 2014. Genetika. Goirontalo: Deepublis
- 



UNISA
Universitas 'Aisyiyah
Yogyakarta