

**RESUME MATA KULIAH EMBRIOLOGI**  
**KELAINAN GENETIK BERDASARKAN ABERASI KROMOSOM**  
**SINDROM PATAU ( TRISOMI KROMOSOM 13)**

Nama : Shinta Elmanora

NIM : 2110101101

Kelas : B

Sindrom Patau (Trisomi 13) merupakan kelainan genetik dengan jumlah kromosom 13 sebanyak 3 buah. Sindrom malformasi multikompleks yang berhubungan dengan trisomi 13 pertama kali dijelaskan oleh Dr.Klaus Patau pada tahun 1960. Sindrom Patau merupakan kelainan autosomal ketiga tersering yang terjadi pada bayi lahir yang hidup setelah Sindrom Down (trisomi 21) dan Sindrom Edwards (trisomi 18). Insiden Sindrom Patau terjadi pada 1 : 8.000-12.000 kelahiran hidup. Insidensi akan meningkat dengan meningkatnya usia ibu. Semakin tua usia ibu, dapat meningkatkan kejadian trisomi 13 akibat non-disjunction. Jenis kelamin fetus dapat mempengaruhi risiko kejadian trisomi 13. Laki-laki lebih banyak mengalami aneuploidi daripada perempuan. Trisomi 13 juga berasosiasi dengan berat bayi lahir rendah (BBLR), prematuritas, dan intra uterine growth retardation (IUGR). Trisomi 13 dapat didiagnosis sebelum kelahiran (prenatal). Diagnosis prenatal dilakukan bila kehamilan yang terjadi memiliki risiko mengalami kelainan kongenital pada janinnya, terutama bila terdapat riwayat memiliki anak dengan kelainan kongenital. Untuk itu, dilakukan skrining prenatal yang berupa Ultrasonografi (USG) yang merupakan pemeriksaan non-invasif yang paling banyak dilakukan dan dapat dilakukan pada setiap tahap dan usia kehamilan. Pemeriksaan USG pada trimester (TM) I dilakukan pada usia 11-13 minggu untuk memeriksa nuchal fold translucency (NT). Pemeriksaan pada TM I dapat mengidentifikasi adanya kelainan seperti Sindrom Down, trisomi 18, dan trisomi 13 hingga 90%. Hasil pemeriksaan USG pada trisomi 13 dapat ditemukan peningkatan penebalan nuchal, polihidramnion atau oligohidramnion, bukti IUGR, hidrops fetalis, usus echogenik, dan corda tendinea echogenik. Selain USG, dilakukan pula pemeriksaan serum maternal. Selain itu juga dilakukan Skrining marker serum maternal merupakan tes darah yang dilakukan pada ibu hamil pada kehamilan TM I dan/atau TM II untuk mengetahui adanya kelainan kromosom atau tidak. Cara diagnosis pre natal dari sindrom patau diantaranya :

1. Amniosentesis

Amniosentesis merupakan prosedur diagnostik prenatal yang paling banyak dipakai dan bertujuan untuk mendapatkan sampel pemeriksaan kromosom. Pemeriksaan ini dilakukan untuk memastikan adanya kelainan kromosom pada janin yang ditemukan pada pemeriksaan prenatal sebelumnya (USG dan serum marker). Pemeriksaan ini dilakukan pada TM II, sekitar usia 15-20 minggu. Pemeriksaan ini menggunakan jarum spinal yang dimasukkan ke dalam kantong amnion dengan tuntunan USG lalu mengambil sekitar 15-

30 cc cairan amnion. Sel janin yang terdapat pada cairan tersebut lalu dikultur dan diperiksa untuk mengetahui adakah kelainan kromosom.

## 2. Biopsi Vili Korialis

Biopsi vili korialis dilakukan pada akhir TM I, antara 10-13 minggu yang dilakukan dengan tuntunan USG. Jaringan yang diambil pada pemeriksaan ini adalah jaringan korion dari plasenta yang sedang tumbuh. Prosedur ini memiliki risiko abortus lebih tinggi daripada amniosentesis yaitu sebesar 1-2%.

Komplikasi hampir terjadi sesegera mungkin. Kebanyakan bayi dengan trisomi 13 memiliki kelainan jantung kongenital. Komplikasi yang mungkin terjadi : Sulit bernapas atau apnea, ketulian, gagal jantung, kejang , gangguan penglihatan, masalah dalam pemberian makanan.

Bayi dengan sindrom Patau akan mengalami sejumlah masalah kesehatan. Pertumbuhan mereka selama dalam kandungan umumnya terhambat, sehingga terlahir dengan berat badan rendah serta cacat jantung. Otak penderita juga kerap tidak terbelah menjadi dua bagian. Kondisi ini disebut *holoprosencephaly*.

### **Gejala *holoprosencephaly***

- Celah pada bibir dan langit-langit mulut
- Ukuran mata lebih kecil dari normal
- Tidak memiliki salah satu atau kedua mata
- Jarak antara mata yang terlalu dekat
- Gangguan pada perkembangan saluran hidung

### **Kondisi abnormal pada wajah dan kepala**

- Ukuran kepala normal yang lebih kecil dari normal
- Adanya kulit yang hilang dari permukaan kulit kepala
- Malformasi pada telinga atau tuli
- Tanda lahir berwarna merah yang menyembul

### **Gejala sindrom Patau lain**

- Kecacatan perut, misalnya usus terbentuk di luar tubuh, hanya tertutup membran
- Kista di ginjal
- Ukuran penis kecil dan tidak normal
- Klitoris membesar
- Tangan terkepal

- Adanya jari tangan atau kaki tambahan
- Hernia

Tidak ada terapi spesifik atau pengobatan untuk trisomi 13. Kebanyakan bayi yang lahir dengan trisomi 13 memiliki masalah fisik yang berat. Terapi yang dilakukan fokus untuk membuat bayi lebih nyaman. Anak yang tetap bertahan sejak lahir mungkin membutuhkan terapi bicara, terapi fisik, operasi untuk mengatasi masalah fisik, dan terapi perkembangan lainnya.<sup>9,10</sup> Intervensi bedah umumnya ditunda untuk beberapa bulan pertama kehidupan karena tingginya angka kematian. Hati-hati dalam mengambil keputusan terhadap kemungkinan harapan hidup mengingat beratnya derajat kelainan neurologis dan kelainan fisik serta pemulihan post operasi. Karena penyebabnya belum diketahui secara pasti, cara mencegah sindrom Patau juga belum tersedia. Namun para calon orang tua mungkin bisa mengurangi risikonya dengan menjalani tes genetik sebelum memiliki keturunan. Pemeriksaan genetik juga sebaiknya kembali dilakukan apabila orang tua pernah memiliki anak dengan sindrom Patau, dan ingin kembali memiliki anak.