

Mellynda Fortius

2110101067

Kelainan genetik: Ataxia-telangiectasia

Ataxia-telangiectasia adalah kelainan bawaan langka yang mempengaruhi sistem saraf, sistem kekebalan, dan sistem tubuh lainnya. Gangguan ini ditandai dengan kesulitan progresif dengan koordinasi gerakan (ataksia) yang dimulai pada anak usia dini, biasanya sebelum usia 5 tahun. Anak-anak yang terkena biasanya mengalami kesulitan berjalan, masalah dengan keseimbangan dan koordinasi tangan, gerakan menyentak yang tidak disengaja (chorea), otot berkedut (mioklonus), dan gangguan fungsi saraf (neuropati). Masalah gerakan biasanya menyebabkan orang membutuhkan bantuan kursi roda pada masa remaja. Orang dengan gangguan ini juga mengalami gangguan bicara dan kesulitan menggerakkan mata untuk melihat ke samping (apraksia okulomotor). Kelompok kecil pembuluh darah yang membesar yang disebut telangiectases, yang terjadi di mata dan di permukaan kulit, juga merupakan ciri dari kondisi ini. Ataxia-telangiectasia terjadi pada 1 dari 40.000 hingga 100.000 orang di seluruh dunia.

Ataksia dapat terjadi ketika terdapat kerusakan saraf di otak terutama bagian cerebellum atau otak kecil, namun kerusakan saraf di bagian lain, seperti saraf di sumsum tulang belakang, juga dapat menyebabkan kondisi ini.

Individu yang terkena cenderung memiliki protein dalam jumlah tinggi yang disebut alpha-fetoprotein (AFP) dalam darah mereka. Tingkat protein ini biasanya meningkat dalam aliran darah wanita hamil, tetapi tidak diketahui mengapa individu dengan ataksia-telangiectasia mengalami peningkatan AFP atau apa efeknya pada individu-individu ini.

Orang dengan ataksia-telangiectasia sering memiliki sistem kekebalan yang lemah, dan banyak yang mengalami infeksi paru-paru kronis. Mereka juga memiliki peningkatan risiko terkena kanker, terutama kanker sel pembentuk darah (leukemia) dan kanker sel sistem kekebalan (limfoma). Individu yang terkena sangat sensitif terhadap efek paparan radiasi, termasuk rontgen medis. Harapan hidup orang dengan ataksia-telangiectasia sangat bervariasi, tetapi individu yang terkena biasanya hidup sampai dewasa awal.

Untuk mengobati kondisi ataksia, penyakit penyebabnya harus disembuhkan terlebih dahulu. Namun ada beberapa terapi yang bisa digunakan untuk mengurangi efek ataksia, yaitu: Terapi bicara, terapi okupasi, yaitu terapi yang dilakukan berdasarkan area aktivitas sehari-hari, fisioterapi, dan obat untuk mengatasi kram otot