

Nama : Tiara Sinta A
NIM : 2110101091
Kelas : B

TUGAS RESUME KELAINAN GENETIK SINDROM TURNER

Sindrom Turner merupakan kondisi yang hanya memengaruhi wanita. Kondisi tersebut terjadi ketika salah satu kromosom X (kromosom seks) absen atau rusak parsial. Sindrom Turner dapat menyebabkan berbagai masalah medis dan perkembangan, termasuk tubuh yang pendek, ovarium gagal berkembang, dan cacat jantung. Sindrom Turner dapat didiagnosis sebelum bayi lahir, selama masa bayi atau pada anak usia dini. Terkadang, wanita dengan tanda dan gejala sindrom Turner yang ringan, diagnosis baru terlihat pada usia remaja atau dewasa muda. Anak perempuan dan perempuan dewasa dengan kondisi ini membutuhkan perawatan medis berkelanjutan dari berbagai spesialis. Pemeriksaan rutin dan perawatan yang tepat dapat membantu sebagian besar pengidap menjalani kehidupan yang sehat dan mandiri, salah satu penyebabnya adalah Susunan kromosom normal pada perempuan, yaitu 46XX. Namun, salah satu kromosom X akan rusak atau rusak pada pengidap sindrom Turner. Alterasi genetik pada sindrom Turner, antara lain:

1. Monosomy

Hilangnya 1 kromosom X biasanya terjadi karena kerusakan pada sperma atau ovum, sehingga setiap sel pada tubuh pengidap hanya memiliki satu kromosom X.

2. Mosaicism

Masalah terjadi saat pembelahan sel di awal perkembangan janin, yaitu beberapa sel memiliki 2 kromosom X seperti pada normalnya. Sementara itu beberapa sel lainnya hanya memiliki 1 kromosom X.

3. Abnormalitas Kromosom X

Terkadang ditemukan adanya kekurangan atau defek pada kromosom X. Kelainan ini terjadi jika 2 kromosom X yang terbentuk berasal dari 1 kromosom X normal dan 1 kromosom X yang memiliki defek. Selain itu, kondisi ini juga dapat disebabkan oleh masalah saat pembelahan sel, sehingga hanya beberapa sel memiliki kromosom X yang tidak normal sementara sel lain memiliki kedua kromosom X normal.

4. Material Kromosom Y

Pada sedikit kasus, beberapa sel memiliki 1 kromosom X dan sel lainnya memiliki 1 kromosom X, dan materi kromosom Y yang seharusnya tidak ada sama sekali pada sel tubuh perempuan. Semua kondisi tadi terjadi secara acak dan tidak diturunkan secara genetik.

Sindrom Turner dapat didiagnosis sebelum kelahiran, karena gejala sindrom Turner dapat ditemukan saat bayi masih dalam kandungan. Sementara itu, gejala sindrom Turner yang terlihat setelah kelahiran, akan berbeda pada tiap tingkat kehidupan. Sebelum kelahiran, melalui penggunaan prenatal ultrasound dapat ditemukan adanya kumpulan cairan yang banyak pada bagian tengkuk leher atau bengkak pada bagian tubuh lain. Selain itu, dapat juga ditemukan abnormalitas jantung dan ginjal. Karena sindrom Turner adalah kelainan

kromosom yang disebabkan oleh faktor genetik, sampai saat ini faktor yang meningkatkan risikonya belum ditemukan. Hal ini disebabkan oleh keunikan bentuk susunan kromosom setiap orang akan berbeda. Selain itu, sindrom Turner terjadi secara acak dan tidak diturunkan secara genetik. Gejala yang terjadi pada sindrom turner ini adalah:

Pada saat kelahiran sampai 1 tahun, gejalanya berupa:

- Leher lebar (wibelike).
- Telinga yang turun (low set ears).
- Dada bidang dengan jarak antara puting yang sempit.
- Langit-langit mulut yang sempit dan tinggi.
- Lengan yang bengkok keluar.
- Kuku jari kaki dan tangan yang kecil serta bengkok ke atas.
- Bengkak pada tangan dan kaki.
- Panjang lahir yang pendek.
- Pertumbuhan terhambat.
- Garis rambut rendah pada bagian kepala belakang.
- Rahang bawah yang cenderung kecil.
- Jari kaki maupun tangan yang kecil.

Pada masa kanak-kanak, remaja dan dewasa, gejalanya berupa:

- Pertumbuhan terhambat.
- Tidak terjadi percepatan tumbuh yang seharusnya terjadi pada masanya.
- Postur tubuh pendek.
- Pada saat pubertas, terjadi perubahan seksual yang tidak normal.
- Perkembangan seksual yang terhenti pada saat remaja.
- Menopause dini.
- Mandul.

Cara Penanganan sindrom Turner umumnya melibatkan beberapa terapi hormon. Perawatan yang dilakukan dapat berupa:

- Terapi hormon pertumbuhan. Suntikan hormon pertumbuhan manusia dapat meningkatkan tinggi badan. Jika perawatan dimulai cukup awal, suntikan ini dapat meningkatkan tinggi pengidap meski beberapa sentimeter.
- Terapi estrogen. Pengidap sindrom turner sering kali membutuhkan estrogen atau hormon wanita. Jenis terapi penggantian hormon ini dapat membantu anak perempuan mengembangkan payudara dan memulai menstruasi. Terapi ini juga dapat membantu rahim mereka tumbuh ke ukuran yang khas. Penggantian estrogen dapat meningkatkan perkembangan otak, fungsi jantung, fungsi hati, dan kesehatan tulang.
- Progestin siklik. Hormon-hormon ini perlu diberikan saat pengidap berusia 11 atau 12 tahun, jika ditemukan adanya kekurangan hormon saat tes darah. Progestin akan menginduksi siklus menstruasi. Pengobatan akan dimulai dengan dosis yang sangat rendah, kemudian ditingkatkan bertahap untuk mensimulasikan pubertas normal.

Referensi :

Mayo Clinic. Diakses pada 2022. Turner Syndrome.

Medicalnewstoday.com. Diakses pada 2022. What to know about Turner syndrome

Cleveland Clinic. Diakses pada 2022. Turner Syndrome