

Nama : Eva Novita

Nim : 2110101120

MK : Embriologi

Syndrom Triple A

1. Apa itu syndorme triple A

Triple A syndrome atau sindrom AAA/sindrom triple A adalah kondisi bawaan langka yang ditandai oleh tiga ciri spesifik, yaitu akalasia, penyakit Addison, dan alakrima. Kebanyakan orang dengan sindrom triple A memiliki ketiga fitur ini, meskipun beberapa hanya memiliki dua.

- **Akalasia atau achalasia:** Gangguan yang memengaruhi kemampuan untuk memindahkan makanan melalui kerongkongan, tabung yang membawa makanan dari tenggorokan ke perut. Kondisi ini dapat menyebabkan kesulitan makan yang parah dan gula darah rendah (hipoglikemia).
- **Penyakit Addison:** Penyakit yang juga dikenal sebagai insufisiensi adrenal primer ini, disebabkan oleh fungsi abnormal dari kelenjar kecil penghasil hormon di atas setiap ginjal (kelenjar adrenal).
- **Alakrima atau alacrimea:** Kelainan dalam produksi air mata yang dapat berarti berkurangnya produksi air mata atau tidak adanya produksi air mata.

Sindrom AAA diturunkan dalam pola resesif autosomal, yang berarti kedua salinan gen di setiap sel mengalami mutasi. Orang tua dari seorang individu dengan kondisi resesif autosomal masing-masing membawa satu salinan gen yang bermutasi, tetapi mereka biasanya tidak menunjukkan tanda dan gejala dari kondisi tersebut.

2. Penyebab Syndrome Triple A

Sindrom Triple-A dikaitkan dengan mutasi pada gen AAAS yang mengkodekan protein yang dikenal sebagai ALADIN (ALacrima Achalasia adrenal Insufisiensi Neurologic disorder). Pada tahun 2000, Huebner *et al.* memetakan sindrom ke interval 6 cM pada kromosom manusia 12q13 dekat kluster gen keratin tipe II. Sejak pewarisan dan

gen untuk asosiasi diketahui, diagnosis dini dapat memungkinkan konseling genetik. Selanjutnya, heterogenitas genotipik juga telah didokumentasikan menunjukkan bahwa mungkin ada gen lain yang terlibat dalam kelainan genetik ini serta faktor lingkungan yang tidak diketahui yang mengakibatkan ekspresi fenotipik penyakit. Protein ALADIN adalah komponen kompleks pori nukleus, terletak di sisi sitoplasma. ALADIN mutan tetap salah terlokalisasi dalam sitoplasma dan menyebabkan kegagalan selektif impor protein nuklir dan hipersensitivitas terhadap stres oksidatif. ALADIN mutan juga menyebabkan penurunan impor inti aprataxin, protein perbaikan untuk pemutusan untai tunggal DNA, dan DNA ligase. Penurunan protein perbaikan DNA ini memungkinkan akumulasi kerusakan DNA yang memicu kematian sel. Nukleoporin ALADIN berpartisipasi dalam perakitan spindle. ALADIN digunakan dalam tahapan meiosis tertentu, termasuk perakitan gelendong, dan pemosisian gelendong. Tikus betina homozigot null untuk ALADIN steril.

3. Diagnosa

Kondisi ini melibatkan pemeriksaan oleh penyedia layanan kesehatan. Tanda-tanda klinis dapat mengarah pada diagnosis seperti kurangnya air mata dan masalah pencernaan, seperti penyakit refluks asam pada masa bayi serta gejala insufisiensi adrenal seperti serangan gula darah rendah yang sering sangat menunjukkan gangguan tersebut. Akalasia dapat terlihat pada foto rontgen polos dan termasuk tidak adanya bayangan gas di fundus, mediastinum melebar dan level cairan udara di mediastinum juga terlihat. Standar emas untuk memastikan akalasia adalah manometri kerongkongan selama 24 jam. Ini adalah tes yang mengukur tekanan di dalam kerongkongan. Tes menunjukkan non-relaksasi sfingter esofagus bagian bawah, peningkatan tonus sfingter esofagus, esofagus atonik. Tanda paruh burung dan tanda ekor tikus dapat dilihat pada burung walet barium. Kurangnya air mata atau alacrima disebabkan oleh kurangnya produksi kelenjar atau saluran lakrimal dan cacat pada saraf kelenjar lakrimal yang disebabkan oleh disfungsi pada sistem saraf otonom. Diagnosa dikonfirmasi dengan pengujian genetik serta fitur klinis.

4. Pengobatan

Tidak ada obat yang pasti untuk sindrom ini, karena banyak mekanisme yang terlibat belum diidentifikasi. Perawatan yang tersedia hanya mengatasi beberapa gejala. Tetes pelumas dan emulsi digunakan untuk memperbaiki tidak adanya sekresi air

mata. Akalasia dapat diobati dengan intervensi bedah yang menghasilkan peningkatan perjalanan makanan dan minuman ke dalam perut. Kortikosteroid, seperti hidrokortison, diresepkan untuk mengatasi insufisiensi adrenal. Diagnosa dini dapat mencegah morbiditas dan meningkatkan pertumbuhan pada anak-anak karena pengobatan dini insufisiensi adrenal.

DAFTAR PUSTAKA

[https://en-m-wikipedia-org.translate.goog/wiki/Triple-A syndrome? x tr sl=en& x tr tl=id& x tr hl=id& x tr pto=sc](https://en-m-wikipedia-org.translate.goog/wiki/Triple-A_syndrome?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=id&_x_tr_hl=id&_x_tr_pto=sc)

<https://m.caping.co.id/news/detail/9734544>

[https://medlineplus-gov.translate.goog/genetics/condition/triple-a-syndrome/? x tr sl=en& x tr tl=id& x tr hl=id& x tr pto=sc](https://medlineplus-gov.translate.goog/genetics/condition/triple-a-syndrome/?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=id&_x_tr_hl=id&_x_tr_pto=sc)