

# TUGAS RESUME EMBRIOLOGI "SINDROM EDWARDS"

Nama: Nabila Dela Alifa

Nim:2110101087

Prodi: S1 kebidanan

Semester:2 (B2)



## Sindrom Edward

adalah kelainan genetik yang disebabkan oleh adanya salinan ekstra dari kromosom 18. Kelainan yang disebut juga dengan trisomi 18 ini menyebabkan cacat pada banyak organ tubuh bayi, Sindrom Edward merupakan kondisi yang jarang terjadi, yaitu hanya sekitar 1 dari tiap 5.000 kelahiran. Pada sebagian besar kasus, bayi yang menderita sindrom Edward meninggal saat masih di dalam kandungan. Sementara bayi yang lahir dengan sindrom Edward biasanya berumur pendek karena banyak organ tubuhnya yang cacat. Trisomi 18 adalah jenis kelainan kromosom kedua yang paling banyak terjadi setelah trisomi 21 (Down's syndrome).

## Penyebab Sindrom Edward

Sindrom Edward disebabkan oleh adanya satu salinan ekstra dari kromosom 18. Kromosom adalah struktur seperti pita di dalam inti sel yang membawa informasi genetik. Normalnya, setiap manusia memiliki 46 kromosom, 23 kromosom dari ibu dan 23 kromosom lain dari ayah. Namun, pada sindrom Edward, kromosom 18 memiliki satu salinan tambahan sehingga menjadi tiga buah. Kondisi ini menyebabkan organ tubuh berkembang dengan tidak normal.

**Sindrom Edward atau trisomi 18 terbagi dalam tiga jenis, yaitu:**

- Trisomi 18 mosaik

Trisomi 18 mosaik merupakan jenis sindrom Edward yang paling ringan, karena salinan ekstra kromosom 18 hanya terdapat di beberapa sel tubuh. Sebagian besar bayi dengan sindrom Edward mosaik dapat bertahan hidup hingga 1 tahun, bahkan bisa mencapai usia dewasa. Trisomi 18 mosaik terjadi pada 1 dari 20 bayi dengan sindrom Edward.

- Trisomi 18 parsial

Trisomi 18 parsial terjadi ketika salinan ekstra dari kromosom 18 tidak lengkap atau hanya terbentuk sebagian. Kromosom 18 ekstra yang tidak lengkap ini kemungkinan menempel di kromosom lain di sel telur atau sel sperma (translokasi). Trisomi 18 parsial sangat jarang terjadi, hanya 1 dari 100 kasus sindrom Edward.

- Trisomi 18 total

Trisomi 18 total adalah jenis sindrom Edward yang paling sering terjadi. Pada jenis ini, salinan ekstra kromosom 18 yang lengkap ada di setiap sel tubuh. Umumnya, jenis ini menimbulkan gejala yang lebih parah.

### **Faktor risiko Sindrom Edward**

Setiap ibu hamil dapat melahirkan bayi yang menderita trisomi 18. Akan tetapi, ibu yang hamil di usia tua lebih berisiko melahirkan bayi dengan kondisi ini, terutama yang hamil di usia lebih dari 35 tahun. *Meski umumnya terjadi secara acak, trisomi 18 parsial dapat dipengaruhi oleh faktor keturunan.* orang tua menjadi pembawa (carrier) kelainan trisomi 18. seorang carrier kelainan trisomi 18 tidak mengalami gejala, tetapi bisa menurunkan kelainan genetiknya kepada anak. Gejala Sindrom Edward.

Bayi yang terlahir dengan sindrom Edward biasanya bertubuh kecil dan terlihat lemah, serta *memiliki gangguan kesehatan atau kelainan fisik*, seperti:

- Bibir sumbing
- Kelainan bentuk dada dan kaki (clubfoot)
- Kelainan di paru-paru, ginjal, lambung dan usus
- Kelainan jantung, seperti defek septum ventrikel atau defek septum atrium
- Bentuk tangan yang terkepal dengan jari tumpang tindih dan sulit diluruskan
- Bentuk kepala yang kecil (mikrosefalus)
- Bentuk rahang yang kecil (mikrognatia)
- Suara tangisan yang lemah
- Posisi telinga yang rendah

### **Diagnosis Sindrom Edward**

lakukan kontrol kehamilan secara rutin sesuai jadwal yang ditentukan dokter. lakukan kontrol rutin 1 bulan sekali pada usia kehamilan 1–6 bulan, dua kali dalam setiap bulannya pada usia kehamilan 7–8 bulan, dan 1 minggu sekali setelah kehamilan memasuki usia 9 bulan. Jika bayi lahir dengan gejala sindrom Edward, seperti bibir sumbing atau kelainan bentuk kaki, segera bawa ke dokter agar mendapatkan penanganan sedini mungkin. Sindrom Edward pada ibu hamil dengan usia kehamilan 10–14 minggu bisa dideteksi melalui pemeriksaan kromosom. Pemeriksaan ini dapat mendeteksi kemungkinan janin menderita sindrom Down dan sindrom Patau. dokter juga melakukan kombinasi tes darah dan USG, untuk mengukur cairan nuchal translucency di bagian belakang leher janin. tes kombinasi tidak mungkin dilakukan bila usia kehamilan pasien telah lebih dari 14 minggu, skrining sindrom Edward akan dilakukan pada saat USG rutin di usia kehamilan 20 minggu.

*tanda-tanda sindrom Edward* pada janin ketika melakukan USG kandungan yaitu:

- Janin tidak aktif bergerak
- Terdapat kelainan pada tali pusat
- Ukuran plasenta kecil
- Terlalu banyak cairan ketuban di sekitar janin (polihidramnion)

Jika skrining menunjukkan tanda-tanda sindrom Edward pada janin, dokter akan melakukan pemeriksaan untuk memastikan adanya salinan tambahan pada kromosom 18:

- Chorionic villus sampling (CVS) adalah pemeriksaan sampel sel plasenta yang dilakukan pada usia kehamilan 11–14 minggu. CVS dilakukan dengan memasukkan jarum ke perut ibu hamil atau dengan memasukkan alat khusus melalui leher rahim.
- Amniocentesis adalah pemeriksaan sampel air ketuban yang dilakukan pada usia kehamilan 15–20 minggu. Amniocentesis dilakukan dengan menusukkan jarum ke perut ibu hamil hingga ke rahim.

Pada bayi yang lahir dengan trisomi 18, dokter dapat mendeteksi sindrom Edward dengan melihat penampilan fisik bayi, untuk memperkuat diagnosis dan akan memeriksa sampel darah bayi.

### **Pengobatan Sindrom Edward**

Sindrom Edward belum bisa diobati. Bahkan, 50% janin yang menderita penyakit ini meninggal di dalam kandungan dan hanya 10% bayi dengan sindrom Edward yang dapat bertahan hidup sampai usia 1 tahun. Beberapa bayi dengan sindrom Edward dapat hidup lewat dari 1 tahun, tetapi sering kali menderita penyakit yang memerlukan perawatan intensif. Hanya sedikit sekali penderita sindrom Edward yang dapat bertahan hidup hingga usia 20 sampai 30-an.

*Pengobatan yang dapat dilakukan:*

- Operasi jantung  
Hampir seluruh kasus sindrom Edward menyebabkan masalah di jantung. Untuk mengatasinya, dokter dapat melakukan operasi. Meski begitu, tidak semua bayi dengan sindrom Edward dapat menjalani operasi jantung.
- Pemberian makanan melalui selang  
Sindrom Edward dapat menyebabkan gangguan makan akibat pertumbuhan yang tidak normal. Dokter dapat memasang selang makan (nasogastric tube atau orogastric tube), agar bayi mendapatkan asupan makanan dengan baik.
- Prosedur perbaikan tulang  
Bayi yang dilahirkan dengan sindrom Edward dapat menderita masalah di tulang, seperti skoliosis. Untuk memperbaikinya, dokter bisa menyarankan penggunaan brace dan operasi.

### **Komplikasi Sindrom Edward**

Komplikasi yang dapat timbul akibat sindrom Edward tergantung pada gejala yang dialami.

- Gangguan makan

- Kejang
- Sulit bernapas
- Tuli
- Gangguan penglihatan
- Gagal jantung

### **Pencegahan Sindrom Edward**

Sindrom Edward disebabkan oleh kelainan genetik. Kelainan ini tidak dapat dicegah. Namun, untuk mengurangi risiko sindrom Edward pada janin, lakukan konsultasi atau pemeriksaan genetik sebelum merencanakan kehamilan, terutama jika suami atau istri memiliki riwayat sindrom Edward atau kelainan genetik lain dalam keluarga.