

Tugas Embriologi

Nama : Nurul fajila

Nim : 2110101093

Kls : B

SINDROM KLINEFELTER

PENGERTIAN SINDROM KLINEFELTER

Sindrom Klinefelter adalah kelainan genetik yang disebabkan oleh adanya salinan kromosom X tambahan. Akibatnya, laki-laki yang dilahirkan dengan kondisi ini akan memiliki beberapa karakteristik perempuan.

Kromosom adalah komponen di dalam sel tubuh yang berisi struktur genetik. Normalnya, laki-laki memiliki 46 kromosom dengan kromosom seks XY, sedangkan perempuan memiliki 46 kromosom dengan kromosom seks XX. Kromosom seks sendiri merupakan kromosom yang akan menentukan jenis kelamin seseorang.

PENYEBAB SINDROM KLINEFELTER

Abnormalitas kromosom yang terjadi pada sindrom Klinefelter berkaitan dengan kromosom seks (X dan Y). Pada sindrom Klinefelter, pengidapnya akan memiliki kelebihan 1 kromosom X (47, XXY), sementara pada laki-laki normal hanya terdapat 1 kromosom X (46, XY). Kromosom ekstra ini mengganggu perkembangan seksual pada laki-laki dan menyebabkan berbagai macam gejala.

Pada beberapa kasus, ditemukan lebih dari 1 kromosom ekstra (48, XXXY atau 49, XXXXY). Gejala pada kasus ini cenderung lebih berat, seperti perubahan fitur wajah, disabilitas intelektual yang lebih berat, gangguan koordinasi, abnormalitas skeletal (tulang), dan gangguan wicara yang berat.

GEJALA SINDROM KLINEFELTER

Sindrom Klinefelter akan menyebabkan penurunan kadar testosterone. Kondisi ini akan memengaruhi kondisi fisik, mental, dan intelektual penderitanya. Gejala sindrom Klinefelter umumnya sangat bervariasi. Sebagian penderita bahkan baru merasakan keluhan dan gejala pada masa puber atau dewasa.

Jika dibagi berdasarkan usia, gejala sindrom Klinefelter yang bisa muncul adalah:

Bayi

Gejala sindrom Klinefelter pada bayi bisa berupa:

- Lemah otot (hipotonia)
- Perkembangan bahasa terlambat
- Perkembangan motorik terlambat
- Testis tidak turun (kriptorkismus) atau letak uretra yang tidak normal (hipospadia)

Anak-anak dan remaja

Gejala sindrom Klinefelter pada anak-anak dan remaja berupa:

- Lebih tinggi dibandingkan anak seusianya, dengan perbandingan kaki yang panjang, badan yang lebih pendek, dan pinggul yang lebih lebar
- Masa pubertas terlambat, tidak sempurna, atau tidak terjadi, dengan tanda-tanda seperti buah zakar (testis) lebih kecil, penis lebih kecil, dan rambut kemaluan lebih sedikit
- Payudara membesar (ginekomastia)
- Kurang bersemangat, kesulitan bersosialisasi, atau pemalu
- Gangguan belajar, seperti sulit membaca, mengeja, atau menulis

Dewasa

Pada laki-laki dewasa, masalah kesuburan atau infertilitas bisa menjadi gejala utama sindrom Klinefelter. Kondisi ini bisa diikuti oleh gejala lain, seperti:

- Jumlah sperma rendah atau sperma tidak ada (azoospermia)
- Ukuran testis dan penis yang kecil
- Disfungsi seksual atau gairah seksual (libido) yang rendah
- Lebih tinggi dari laki-laki pada umumnya
- Osteoporosis
- Massa otot kurang dibandingkan dengan pria lain
- Pembesaran kelenjar payudara pria (ginekomastia)

Sindrom Klinefelter juga sering dikaitkan dengan peningkatan risiko terjadinya beberapa penyakit, seperti diabetes tipe 2, gangguan jantung dan pembuluh darah, hipotiroidisme, penyakit autoimun, gangguan kecemasan, atau kanker payudara pria.

DIAGNOSIS SINDROM KLINEFELTER

Selain wawancara dan pemeriksaan fisik untuk menemukan gejala-gejala terkait sindrom ini, dokter dapat melakukan pemeriksaan hormon untuk melihat ketidakseimbangan hormon testosteron. Analisis kromosom atau analisis kariotipe dapat dilakukan untuk melihat bentuk dan jumlah kromosom pada penderita.

Diagnosis sindrom Klinefelter dapat dilakukan pada janin dengan prosedur amniosentesis, yaitu pemeriksaan plasenta untuk melihat adanya kelainan kromosom. Tes ini dilakukan terutama pada janin yang memiliki riwayat kelainan kromosom pada keluarga, atau janin yang dikandung oleh ibu yang berusia lebih dari 35 tahun.

PENGOBATAN SINDROM KLINEFELTER

Penanganan dilakukan oleh dokter spesialis endokrin, terapis wicara, dokter anak, konselor genetik, spesialis infertilitas, dan psikiater. Meski belum ada penanganan definitif untuk sindrom Klinefelter, tatalaksana pada sindrom ini ditujukan untuk meminimalisir gejala. Penanganan yang bisa dilakukan meliputi:

- Terapi penggantian testosteron untuk menstimulasi perubahan yang normalnya terjadi pada laki-laki pada saat pubertas.
- Pengangkatan jaringan payudara yang dilakukan oleh dokter bedah plastik.
- Terapi wicara dan fisik untuk membantu meringankan gangguan wicara dan kelemahan otot dan gangguan koordinasi.
- Terapi fertilitas melalui prosedur injeksi sperma intrasitoplasmik. Sperma bisa diambil dari buah zakar dengan jarum biopsi dan diinjeksikan secara langsung ke ovum.
- Konseling psikologi penting untuk membantu pengidap untuk mengatasi masalah-masalah psikologi yang dapat memengaruhi kualitas hidup pengidap.

Komplikasi Sindrom Klinefelter

Kurangnya kadar testosteron di dalam tubuh akibat sindrom Klinefelter dapat meningkatkan risiko terjadinya beberapa penyakit berikut:

- Gangguan mental, seperti cemas atau depresi
- Gangguan emosi atau perilaku, seperti merasa rendah diri atau berperilaku impulsif
- Mandul (infertilitas)
- Disfungsi seksual
- Osteoporosis
- Kanker payudara
- Penyakit paru-paru
- Penyakit jantung atau pembuluh darah
- Penyakit sindrom metabolik, termasuk diabetes tipe 2, hipertensi, dan kolesterol tinggi
- Penyakit autoimun, seperti lupus dan *rheumatoid arthritis*
- Kerusakan gigi, seperti munculnya lubang pada gigi

Pencegahan Sindrom Klinefelter

Sindrom Klinefelter merupakan kondisi genetik yang terjadi secara acak sehingga kondisi ini tidak bisa dicegah. Untuk menurunkan risiko terjadinya sindrom ini, Anda dan pasangan disarankan untuk melakukan skrining dan konsultasi genetik sebelum menikah, untuk mengetahui risiko anak kelak terkena sindrom ini.

Ibu hamil juga perlu menjalani pemeriksaan rutin ke dokter, untuk mendeteksi gangguan atau kelainan pada janin sejak dini. Berikut ini adalah jadwal kontrol kehamilan yang dianjurkan:

- Minggu ke-4 hingga ke-28: 1 bulan sekali
- Minggu ke-28 hingga ke-36: 2 minggu sekali
- Minggu ke-36 hingga ke-40: 1 minggu sekali

Ketika masuk masa puber, anak yang menderita sindrom Klinefelter dapat segera menjalani terapi penggantian hormon testosteron. Tujuannya adalah untuk mengurangi risiko terjadinya komplikasi akibat kurangnya kadar hormon testosteron.