

Nama : Raisa Dwi Nur Vika

NIM : 2110101095

Kelainan genetik adalah suatu kondisi di mana terjadi perubahan sifat dan komponen di dalam gen sehingga menimbulkan penyakit. Kondisi ini dapat disebabkan oleh mutasi baru pada DNA atau kelainan pada gen yang diwarisi orang tua. Kelainan genetik dapat menimbulkan beragam kondisi, mulai dari cacat atau kelainan fisik dan mental, hingga penyakit tertentu seperti kanker. Kelainan dan Penyakit genetik adalah Penyimpangan dari sifat umum atau sifat rata-rata manusia, serta merupakan penyakit yang Muncul karena tidak berfungsinya faktor Faktor -genetik yang mengatur struktur dan Fungsi fisiologi tubuh manusia

Berdasarkan sifat alelnya maka Kelainan dan penyakit genetik: Kelainan dan penyakit genetik yang disebabkan Faktor alel dominan autosomal Kelainan dan penyakit genetik yang disebabkan Faktor alel resesif autosomal Kelainan dan penyakit genetik yang disebabkan alel

SINDROM KLINEFELTER

Salah satu kelainan genetik adalah sindrom klinefelter. Sindrom Klinefelter adalah penyakit genetik yang disebabkan oleh kondisi kromosom yang menyerang laki-laki pada aspek fisik dan juga perkembangan kognitifnya.

Faktor Risiko Sindrom Klinefelter

Sebetulnya tidak ada pemicu tertentu akan penyakit ini. Namun, risiko anak lahir dengan sindrom Klinefelter dapat meningkat sedikit pada ibu hamil yang berusia di atas 35 tahun.

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

Seseorang dengan sindrom Klinefelter cenderung memiliki testis yang kecil, sehingga tidak dapat menghasilkan testosteron pada kadar normal. Testosteron memiliki peran penting dalam tahap pubertas seorang laki-laki, sehingga kekurangan testosteron menyebabkan proses pubertas yang terhambat atau bahkan tidak lengkap. Kondisi ini ditandai dengan pembesaran payudara (ginekomastia), sedikitnya bulu pada tubuh dan wajah, dan kemandulan.

Pada beberapa orang, akan ditemukan juga kelainan genital seperti *undesensus testikulorum* atau buah zakar yang tidak turun ke skrotum. Kelainan kondisi genital lain dapat meliputi hipospadia yang merupakan kondisi uretra terletak di bagian bawah penis. Mikropenis juga sering ditemukan pada sindrom Klinefelter.

Pengidap sindrom Klinefelter memiliki risiko terjangkitnya kanker payudara dan penyakit lupus. Pada anak yang mengidap sindrom ini, gejala yang sering muncul adalah kesulitan belajar dan keterlambatan perkembangan wicara dan bahasa, sehingga anak cenderung lebih diam dan sensitif.

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.

Penanganan 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.