

Nama : Annisa adzakiyyatul khairiyah

Nim : 2110101094

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

Tertaut dengan kromosom seks / kelamin Kelainan dan penyakit genetik yang disebabkan oleh Pengaruh aberasi ALEL RESESIF AUTOSOMAL Gen mengkode protein yang memiliki fungsi khusus. Alel yang menyebabkan kelainan genetik, mengkode Protein yang tidak berfungsi atau tidak mengkode Protein sama sekali. Pada kelainan yang bersifat resesif, heterozigot Dikatakan normal dalam fenotipnya karena salah Satu pasangan gen yang “normal”, dapat Menghasilkan jumlah protein khusus yang cukup , sel sabit Penyakit anemia sel sabit disebabkan oleh substitusi suatu Asam amino tunggal dalam protein hemoglobin berisi sel Sel darah merah. Ketika kandungan oksigen darah Individu yang diserang, dalam keadaan rendah (misalnya Pada saat berada ditempat yang tinggi atau pada wktu Mengalami ketegangan fisik), hemoglobin sel sabit akan Mengubah bentuk sel – sel darah merah menjadi bentuk Sabit. Individu yang menderita anemia sel sabit disimbolkan Dengan ss. Sedangkan individu normal memiliki Genotipe SS dan karier anemia sel sabit disimbolkan Dengan Ss. Fibrosis sistik Fibrosis sistik disebabkan oleh tidak adanya protein Yang membantu transpor ion klorida melalui membran Plasma. Oleh karenanya dihasilkan banyak lendir yang Mempengaruhi pankreas, saluran pernapasan, kelenjar Keringat, dll. Fibrosis sistik disebabkan oleh alel homozigot resesif (cc). Individu heterozigot (Cc) tidak menderita gejala Penyakit ini, namun merupakan karier. Sedangkan Individu normal bergenotipe (CC).

Fenilketonuria

Fenilketonuria merupakan suatu penyakit keturunan yang disebabkan oleh

Ketidakterbatasan metabolisme, dimana penderita tidak mampu melakukan metabolisme

Fenilalanin dengan normal. Asam amino ini merupakan bahan untuk mensintesis Protein, tirosin dan melanin. Sebagian fenilalanin diubah menjadi fenil piruvat. Gejala penyakit ditandai dengan bertimbunnya asam amino dalam darah yang Banyak terbuang melalui urin, mental terbelakang (IQ 30), rambut putih, mata Kebiruan (produksi melanin kurang baik), bentuk tubuh khas seperti orang psychotic, Gerakan menyentak – nyentak dan bau tubuh apak. Bayi yang menderita

Phenylketonuria mengandung kadar fenilalanin yang tinggi di dalam darah dan Jaringan, karena tidak memiliki enzim phenylalanin hidroxylase, yang mengubah

Fenilalanin menjadi tirosin. Asam phenylpiruvatpun meningkat, diekskresi melalui urin Dan keringat, sehingga tubuh berbau apak. Kadar fenilalanin yang tinggi dapat Merusak otak bayi, dan mundurnya kejiwaan setelah berumur 6 tahun. Penderita Mempunyai genotip phph

(homozigot resesif). Orang normal mempunyai genotip PhPh (homozigot dominan) dan Phph (heterozigot).

Faktor Risiko Fenilketonuria

Beberapa faktor berikut bisa meningkatkan risiko seorang bayi untuk mengidap fenilketonuria:

- Memiliki kedua orang tua dengan kecacatan gen yang menyebabkan fenilketonuria.
- Menjadi keturunan etnis tertentu. Cacat gen yang menyebabkan fenilketonuria bervariasi tergantung kelompok etnis. Fenilketonuria lebih sering terjadi pada kelompok etnis lain di luar kelompok Afrika-Amerika.

Penyebab Fenilketonuria

Mutasi genetik baik yang bersifat ringan, sedang atau berat, merupakan penyebab utama dari fenilketonuria. Mutasi tersebut kemudian membuat gen fenilalanin hidroksilase tidak memproduksi enzim pengurai fenilalanin dalam tubuh pengidap. Sayangnya, hingga kini penyebab di balik mutasi genetik tersebut belum diketahui secara pasti.

Para pakar percaya bahwa kondisi ini juga berhubungan erat dengan faktor keturunan. Jika mempunyai ayah dan ibu yang sama-sama membawa bakat fenilketonuria, anak akan memiliki sekitar 25 persen kemungkinan untuk mengidap kondisi tersebut.

Gejala Fenilketonuria

Fenilketonuria umumnya tidak menimbulkan gejala pada bayi yang baru lahir. Jika kondisi ini tidak diketahui dan ditangani saat bayi lahir, gejalanya baru akan terlihat beberapa bulan setelahnya. Tanda-tanda fenilketonuria yang tidak ditangani umumnya meliputi:

- Kelainan intelektual atau keterbelakangan mental.
- Gangguan tingkah laku, emosional, serta sosial. Misalnya sering uring-uringan.
- Pertumbuhan yang lamban.
- Epilepsi.
- Tremor.
- Sering muntah.
- Gangguan kulit, misalnya ruam.
- Bau apek pada napas, urine, kulit, atau rambut anak.

Apabila ditangani sedini mungkin, fenilketonuria jarang menunjukkan gejala di kemudian hari. Pemeriksaan kesehatan secara dini pada bayi sangat penting. Bukan hanya untuk mendeteksi potensi fenilketonuria, tapi juga berbagai kondisi kesehatan yang serius lainnya. Pengidap fenilketonuria yang sedang hamil juga sebaiknya memeriksakan diri secara rutin dan menjaga pola makannya selama kehamilan. Hal ini karena kadar fenilketonuria yang tinggi dalam darah ibu hamil bisa membahayakan janin, karena berpotensi menyebabkan keguguran.

Diagnosis Fenilketonuria

Jika kamu mengidap PKU atau adanya riwayat keluarga yang mengidapnya, dokter akan merekomendasikan tes skrining sebelum kehamilan atau kelahiran. Nantinya tes skrining tersebut akan dilakukan melalui tes darah guna mengidentifikasi gen pembawa PKU. Sementara Selain itu, fenilketonuria juga dapat terdeteksi dengan melakukan skrining terhadap bayi baru lahir dengan mengambil sampel darahnya. Tes skrining dilakukan ketika bayi berusia satu sampai dua hari yang biasanya masih di rumah sakit. Selain itu, tes tambahan mungkin perlu dilakukan untuk mengkonfirmasi hasil tes awal. Tes tambahan tersebut bertujuan untuk mencari keberadaan mutasi gen PAH yang menyebabkan fenilketonuria. Bila gejala fenilketonuria dialami oleh anak-anak atau orang dewasa, seperti keterlambatan pertumbuhan, dokter akan menganjurkan untuk melakukan tes darah untuk menegakkan diagnosis. Tes ini melibatkan pengambilan sampel darah dan menganalisisnya untuk mengetahui adanya enzim yang diperlukan untuk memecah fenilalanin.

Komplikasi Fenilketonuria

Fenilketonuria yang dibiarkan tanpa penanganan dapat menyebabkan beberapa komplikasi pada pengidapnya, baik pada bayi, anak-anak, maupun orang dewasa. Berikut beberapa komplikasi yang bisa terjadi akibat fenilketonuria:

Kerusakan permanen pada otak yang dapat menyebabkan ketidakmampuan belajar.

Gangguan saraf, seperti tremor atau kejang.

Ukuran kepala kecil, sehingga terlihat tidak wajar.

Cacat lahir atau keguguran.

Pengobatan Fenilketonuria

Sayangnya, fenilketonuria tidak bisa disembuhkan. Pengobatan yang dilakukan hanya bisa mengendalikan kadar fenilketonuria dalam tubuh agar tidak memicu gejala serta terjadinya komplikasi. Berikut beberapa pengobatan yang perlu dilakukan pengidap untuk mengatasi fenilketonuria:

Mengonsumsi suplemen asam amino. Langkah ini berguna untuk mencukupi gizi yang dibutuhkan tubuh dalam pertumbuhan.

Menjaga agar kadar fenilalanin dalam tubuh tidak berlebihan. Sebelum mengubah pola makan, setiap pengidap dianjurkan untuk selalu mendiskusikannya dengan dokter.

Pemeriksaan kondisi kesehatan secara rutin juga dibutuhkan untuk menanggulangi kemungkinan adanya komplikasi.

Pencegahan Fenilketonuria

PKU adalah kondisi genetik, sehingga tidak dapat dicegah. Namun, jika kamu merupakan pengidap PKU dan sedang mempertimbangkan untuk hamil, terdapat beberapa hal yang perlu dilakukan, yaitu:

Melakukan uji enzim. Pemeriksaan ini merupakan tes darah yang dapat menentukan apakah seseorang membawa gen cacat yang menyebabkan PKU atau tidak. Di samping itu, tes juga dapat dilakukan selama kehamilan untuk menyaring bayi yang belum lahir untuk PKU.

Ikuti diet rendah fenilalanin. Wanita dengan PKU dapat mencegah cacat lahir dengan menerapkan pola makan rendah protein. Disarankan untuk menghindari bahan makanan yang kaya protein seperti telur, produk susu, ikan, serta semua jenis daging. Jenis bahan makanan lain pun harus senantiasa dipilih dan ditakar dengan cermat, termasuk sayur dan buah. Maka dari itu, jika kamu mengidap PKU, konsultasikanlah terlebih dahulu dengan dokter sebelum kamu mulai mencoba untuk hamil.