

Nama : Nindra Arlindawati

NIM : 2110101097

Prodi : S1 Kebidanan

Mata Kuliah : Embriologi

## **RESUME KELAINAN GENETIKA**

### **“SINDROM JACOB”**

Sindrom Jacob adalah kelainan genetik yang terjadi akibat perubahan atau mutasi gen pada pria. Jika normalnya setiap sel dalam tubuh pria memiliki 46 kromosom, namun penderita sindrom Jacob justru memiliki 47 kromosom. Sindrom Jacob atau sindrom XYY juga dapat menimbulkan sejumlah gejala pada pengidapnya. Akibat kondisi ini, pengidap sindrom Jacob mengalami kesulitan bicara, terhambatnya kemampuan motorik, kesulitan belajar, melemahnya tonus otot, autisme sampai infertilitas. Meski jarang terjadi, namun sindrom Jacob perlu untuk diketahui dan diwaspadai. Kondisi yang hanya terjadi pada pria ini dapat membuat penderitanya mengalami kesulitan dalam tumbuh kembangnya, sehingga memerlukan perhatian khusus dari orang tua.

Dalam proses reproduksi, calon janin yang terbentuk melalui proses pembuahan akan mendapatkan komponen genetik dari sel sperma ayah dan sel telur ibunya. Komponen ini juga yang kemudian akan menentukan jenis kelamin bayi. Ada dua jenis kromosom seks yang dapat membentuk jenis kelamin seseorang, yaitu kromosom X dan Y. Dalam kondisi normal, wanita memiliki dua kromosom X (XX), sedangkan laki-laki memiliki satu kromosom X dan satu kromosom Y (XY). Pria penderita sindrom Jacob justru memiliki satu tambahan kromosom Y, sehingga kromosom yang terbentuk menjadi XYY. Meski merupakan kelainan genetik, sindrom Jacob biasanya tidak diturunkan dari orang tua. Jadi, sejauh ini belum diketahui apa penyebab pasti dari penyakit ini. Namun, kelebihan kromosom Y ini diketahui dapat terjadi ketika sel sperma tidak berkembang dengan sempurna atau adanya kelainan pada pembentukan komponen kromosom Y di tahap awal perkembangan bakal janin

(embrio). Sindrom Jacob terjadi pada 1 dari 1.000 kelahiran anak laki-laki. Kebanyakan anak laki-laki dengan sindrom XYY dapat tumbuh sehat, memiliki perkembangan seksual dan kesuburan normal, sehingga masih bisa menjalani kehidupan yang produktif. Penampilan fisik penderita sindrom Jacob sama seperti orang normal. Tidak tampak kecacatan fisik khusus pada penderitanya. Karena gejala utama dari sindrom Jacob adalah gangguan belajar dan keterlambatan bicara, maka penyakit ini baru dipikirkan bila seorang anak laki-laki mengalami keterlambatan bicara atau ketidakmampuan membaca menulis. Untuk memastikan adanya sindrom Jacob perlu dilakukan pemeriksaan genetika dengan *karyotyping*. Jika ditemukan kelebihan kromosom Y pada pemeriksaan *karyotyping*, hal itu memastikan adanya sindrom Jacob. Pemeriksaan ini dilakukan dengan mengambil sampel dari darah, atau jika bayi masih di dalam kandungan, sampel diambil dari cairan ketuban.

## **GEJALA SINDROM JACOB**

Meskipun memengaruhi kromosom seks XY, namun penderita sindrom Jacob tidak mengalami gangguan fungsi seksual. Ia tetap mengalami pubertas dan maturase seksual pria sebagaimana seharusnya, kesuburannya pun tidak terganggu. Selain itu, penampilan fisiknya dari luar pun tidak berbeda dengan laki-laki normal. Hanya saja, umumnya penderita sindrom Jacob lebih tinggi dibanding tinggi badan rata-rata pria seusianya. Gangguan yang terjadi pada penderita sindrom Jacob adalah gangguan fungsi kognitif, berupa gangguan belajar misalnya tidak mampu membaca atau menulis, keterlambatan bicara, dan gangguan dalam bahasa.

Sindrom Jacob dapat dikenali dari kumpulan tanda dan gejala yang muncul, mulai dari bayi hingga dewasa. Berikut ini adalah tanda-tanda dan gejala sindrom Jacob sesuai usia penderitanya :

### **1. Bayi**

Beberapa tanda atau gejala sindrom Jacob pada bayi, yaitu :

- Sulit atau terlambat bicara
- Perkembangan keterampilan motorik terganggu, misalnya terlambat merangkak, duduk, atau berjalan
- Otot-otot tubuh lemah
- Tampak kurang aktif

## 2. Anak kecil atau remaja

Berikut ini adalah beberapa gejala atau tanda sindrom Jacob pada anak kecil atau remaja :

- Autisme
- Kesulitan dalam memerhatikan berbagai hal
- Perkembangan kemampuan motorik tubuh (menulis) terhambat
- Kesulitan atau terlambat dalam berbicara
- Gangguan emosional
- Gangguan perilaku
- Pergerakan tubuh abnormal
- Otot lemah
- Tidak mampu menangkap pelajaran dengan baik, terutama pelajaran eksakta
- Memiliki tinggi badan di atas rata-rata per usia
- Tangan gemetar atau adanya gerakan tubuh yang tidak disadari
- Gigi berukuran besar (makrodonsia)

## 3. Dewasa

Berikut ini adalah beberapa gejala atau tanda sindrom Jacob pada orang dewasa, yaitu sebagai berikut :

- Bentuk jari kelingking yang melengkung (*clinodactyly*)
- Jarak antara kedua mata lebih lebar dari normal
- Muncul jerawat kistik (terjadi ketika memasuki usia remaja)
- Gangguan koordinasi tubuh
- Sulit bersosialisasi

Setelah beranjak dewasa, gejala atau tanda sindrom Jacob yang patut dicurigai adalah masalah kesuburan (infertilitas). Selain tanda atau gejala diatas, ada beberapa tanda dan ciri khas fisik lain yang terdapat pada penderita sindrom Jacob, yakni :

- Letak telinga di bawah posisi normal
- Tulang pipi rata
- Jari tangan terlihat melengkung
- Postur tubuh sangat tinggi

- Ukuran kepala cenderung lebar
- Jarak antara kedua mata tampak lebar
- Kelainan tulang belakang misalnya skoliosis

Karena gejalanya tidak khas dan bisa mirip dengan beberapa penyakit lain, maka dibutuhkan pemeriksaan medis lebih lanjut dari dokter untuk mendiagnosis sindrom Jacob.

## **PENANGANAN / PENGOBATAN SINDROM JACOB**

Sindrom Jacob tidak bisa disembuhkan. Namun gangguan kognitif dan motorik yang terjadi pada orang dengan sindrom Jacob bisa diminimalkan. Semakin cepat pengobatan dilakukan, maka gangguan kognitif dan motorik yang terjadi akan semakin sedikit. Selain itu, bila penderita sindrom Jacob mengalami gangguan cemas, depresi atau ADHD, pengobatan oleh psikiater juga diperlukan. Psikiater akan melakukan terapi perilaku dan memberikan beberapa obat-obatan untuk mengatasi gejala yang dialami. Pengobatan yang dilakukan untuk meredakan gejala yang muncul pada pasien sindrom Jacob dapat meliputi sebagai berikut :

### **1. Terapi Wicara**

Orang dengan sindrom ini mungkin memiliki kesulitan dalam berbicara dan kemampuan motorik. Dokter atau terapis khusus dapat membantu menangani masalah ini. Selain membantu agar pasien dapat berbicara dan berkomunikasi dengan baik, dokter atau terapis juga akan menyiapkan rencana jangka panjang guna menunjang aktivitas pasien.

### **2. Terapi Fisik**

Pengidap sindrom XYY yang masih berusia muda mengalami perkembangan kemampuan motorik yang lambat. Mereka juga mungkin mengalami masalah dengan kekuatan otot. Untuk hal ini, pengidap sindrom dapat melakukan terapi fisik oleh terapis maupun dokter guna mengatasi masalah ini.

### **3. Terapi Edukasi**

Anak-anak dengan sindrom Jacob juga memiliki kesulitan dalam belajar. Jika anak menderita dengan sindrom ini, bicarakan dengan guru, kepala sekolah, maupun koordinator pendidikan khusus untuk mereka. Atur jadwal yang paling sesuai dengan kebutuhan anak.