

NAMA	: VIANITADEVI
NIM	: 2110101099
KELAS	: B3
PRODI	: S1 KEBIDANAN

RESUME KELAINAN GENETIK XYY (SINDROM JACOB)

Sindrom jacob merupakan kondisi mutasi genetik yang terjadi pada pria. Sindrom jacob atau kromosom XYY pertama ditemukan oleh P.A Jacobs pada tahun 1965. Normalnya setiap sel dalam tubuh memiliki 46 kromosom, penderita sindrom jacob memiliki 47 kromosom. Jenis kelamin seseorang ditentukan oleh kromosom seks, yaitu X dan Y. Pria pada umumnya memiliki kromosom XY. Tetapi sindrom jacob hanya di derita oleh pria saja dengan penderita memiliki kelebihan satu kromosom Y, sehingga kromosom yang dimiliki XYY. Kelebihan satu kromosom Y pada penderita sindrom jacob kemungkinan disebabkan oleh satu hal tak terduga selama pembentukan sel sperma ayah (misalnya dua kromosom Y ayah tidak memisah) sebelum membuahi telur ibu. Bisa juga karena kromosom Y anak tidak membelah pada awal perkembangan embrio. Sindrom ini memang jarang ditemukan. Namun sindrom jacob harus diwaspadai. Sindrom jacob akan membuat penderitanya mengalami kesulitan dalam tahap pertumbuhan serta perkembangan.

Sindrom jacob dapat dikenali dari beberapa tandan dan gejala yang muncul mulai dari bayi hingga dewasa. Berikut beberapa tanda-tandan dan gejala dari sindrom jacob sesuai usia penderita:

- a. Bayi
 1. Sulit atau terlambat bicara
 2. Otot lemah
 3. Bayi tampak kurang aktif
 4. Gangguan perkembangan keterampilan motorik, misalnya merangkak, duduk atau berjalan

- b. Remaja atau anak
 1. Emosi tidak stabil
 2. Gerakan tubuh yang tidak disadari
 3. Timbulnya jerawat
 4. Gigi yang memiliki ukuran yang besar (makrodonsia)
 5. Tangan gemetar
 6. Menalami kesulitan untuk fokus
 7. Adanya gangguan perilaku
 8. Kesulitan belajar atau terlambatya tumbuh kembang
 9. Mengalami keterlambatan atau gangguan dalam bicara

Bayi yang lahir dengan sindrom jacob tidak memperlihatkan perbedaan fisik apapun. Sebab, satu gejala sindrom jacob yang paling umum adalah tinggi badan tidak biasa. Hal ini biasanya dapat terlihat pada usia 5-6 tahun. Setiap pria yang mengalami sindrom jacob, memiliki gejala yang beragam. Beberapa kondisi dibawah ini menjadi gejala yang paling sering ditemui:

1. Tremor pada tangan
2. IQ lebih rendah
3. Berat badan relatif rendah, dibandingkan dengan perawakannya
4. Ukuran kelapa lebih besar
5. Merasa sulit belajar, serta mengalami kesulitan berbicara
6. Hipotonia (otot yang lemah)

Selain beberapa tanda dan gejala yang dialami, anak yang memiliki sindrom jacob juga dikatakan memiliki resiko lebih tinggi untuk mengalami gangguan autisme. Tetapi tidak semua anak yang terlahir dengan sindrom jacob akan mengalami gangguan tersebut. Karena gejalanya tidak khas dan bisa mirip antara penderita yang yang lain dengan beberapa penyakit lain, maka dibutuhkan pemeriksaan medis lebih lanjut dari dokter untuk menentukan apakah seseorang menderita sindrom jacob.

Ada beberapa tanda dan ciri khas fisik lain yang terdapat pada penderita sindrom jacob, yaitu:

1. Letak telinga di bawah posisi normal
2. Jari tangan terlihat melengkung
3. Tulang pipi rata
4. Postur tubuh sangat tinggi
5. Ukuran kepala cenderung lebar
6. Jarak anatara kedua mata tampak lebar
7. Kelaianan tulang belakang

Beberapa dari penderita sindrom jacob tidak menunjukkan gejala dari segi fisiknya. Pada pria dewasa, ketidaksuburan atau gangguan infertilitas menjadi gejala yang mungkin dirasakan akibat sindrom jacob. Pada anak-anak sindrom jacob dapat menimbulkan masalah perilaku, seperti attention deficit hyper-activity disorder (ADHD), mudah marah, impulsif atau bahkan suka menantang. Namun perilaku tersebut bisa direndahkan seiring bertambahnya usia

Sindrom jacob adalah hasil dari mutasi genetik yang terjadi selama proses pembentukan kode genetik pria. Menariknya, sebagian besar kasus XYY tidak diwariskan. Para peneliti hingga saat ini belum dapat meyakini jika faktor ketutunan (genetik) menjadi penyebab sindrom jacob tersebut. Artinya, penderita sindrom XYY tidak pasti akan mewarisi kelainan genetik ini kepada anaknya kelak.

Hingga saat ini belum ada metode pengobatan yang efektif untuk menangani sindrom jacob. Langkah pengobatan yang dilakukan hanya untuk meringankan gejala yang muncul serta membantu dan melatih para penderitanya agar dapat hidup normal. Beberapa langkah penanganan yang dapat dilakukan diantaranya terapi wicara, fisioterapi, terapi okupasi dan terapi belajar. Untuk pasien sindrom jacob yang sudah dewasa, penanganannya dari dokter andrologi mungkin akan diperlakukan untuk mengatasi gangguan kesuburan.

Sindrom jacob memang kerap kali tidak disadari oleh penderitanya karena sulit terdeteksi. Karena itu, pasien yang dicurigai memiliki sindrom jacob dianjurkan untuk menjalani pemeriksaan kesehatan secara rutin sebagai bentuk deteksi dini sindrom jacob. Hal ini penting dilakukan supaya langkah penanganannya dapat dilakukan secara cepat dan tepat, sehingga gejala yang muncul dapat dikendalikan dan tidak mengganggu kualitas hidup terlalu parah. Ketika sindrom jacob berhasil didiagnosa pada seorang individu sedini mungkin, hal ini sangatlah baik karena individu tersebut dapat segera mendapatkan perawatan yang sebagaimana mestinya ia dapatkan.