

Nama : Silmi Fuji Lestari

NIM : 2110101100

Matkul : Embriologi

Resume Sindrau Patau (Tanda gejala dan penanganannya)

Sindrom Patau (Trisomi 13) merupakan kelainan genetik dengan jumlah kromosom 13 sebanyak 3 buah. Sindrom Patau merupakan kelainan autosomal ketiga tersering yang terjadi pada bayi lahir yang hidup setelah Sindrom Down (trisomi 21) dan Sindrom Edwards (trisomi 18). Insiden Sindrom Patau terjadi pada 1 : 8.000-12.000 kelahiran hidup. Insidensi akan meningkat dengan meningkatnya usia ibu.

Penyebab trisomi 13 dapat terjadi akibat non-disjunction (kegagalan 1 pasang atau lebih kromosom homolog untuk berpisah) saat pembelahan meiosis I atau meiosis II. Trisomi 13 biasanya berhubungan dengan non-disjunction meiosis maternal (85%), dapat pula terjadi akibat translokasi genetik. Terdapat 3 tipe pada trisomi 13 yaitu tipe klasik, translokasi, dan mosaik. Karakteristik trisomi 13 adalah anomali multipel yang berat termasuk anomali sistem saraf pusat, anomali wajah, defek jantung, anomali ginjal, dan anomali ekstremitas. Manifestasi klinisnya dapat berupa mikrosefal, cyclops (mata tunggal), struktur nasal abnormal, cleft bibir dan palatum, low set ears, dan polidaktili.

Trisomi 13 dapat dideteksi prenatal dengan melakukan pemeriksaan USG dan marker serum maternal yang dilakukan pada trimester I. Skrining dilakukan terutama bila terdapat riwayat memiliki anak dengan kelainan kongenital. Bila terdapat kecurigaan janin mengalami trisomi 13, dilakukan pemeriksaan kromosom jaringan janin dengan menggunakan amniosentesis atau biopsi vili korialis. Tidak ada terapi spesifik atau pengobatan untuk trisomi 13. Kebanyakan bayi yang lahir dengan trisomi 13 memiliki masalah fisik yang berat. Komplikasi hampir terjadi sesegera mungkin seperti sulit bernapas, gagal jantung, gangguan penglihatan, kejang, dan ketulian. Prognosis bayi dengan trisomi 13 sangat buruk dan mayoritas bayi lahir mati (still birth). Beberapa bayi dapat berhasil lahir namun hidup tidak lama. Lebih dari 80% anak dengan trisomi 13 meninggal pada tahun pertama. Pencegahan dapat dilakukan dengan berkonsultasi dengan ahli genetik sebelum merencanakan kehamilan selanjutnya terutama bila sebelumnya memiliki riwayat memiliki anak trisomi 13.

Sindrom Patau dapat menimbulkan gejala yang bervariasi, tergantung apakah salinan kromosom 13 terjadi hanya pada sebagian atau seluruh sel tubuh. Berikut adalah beberapa ciri-ciri sindrom Patau:

- Kelainan bentuk wajah, seperti kepala berukuran kecil (mikrosefalus), mata berukuran kecil (mikroftalmia), mata hanya satu atau tidak ada mata sama sekali (anoftalmia), dan kelainan bentuk hidung

- Kelainan bentuk bibir dan mulut, seperti bibir sumbing
- Kelainan pada anggota gerak, seperti jumlah jari kaki dan tangan lebih dari lima (polidaktili), kuku kecil, dan kaki datar
- Kelainan pada otak dan sistem saraf, seperti cacat tabung saraf atau spina bifida
- Kelainan bentuk telinga, sehingga mengakibatkan gangguan pendengaran
- Kelainan pada sistem pencernaan
- Gangguan ada sistem saluran kemih, seperti penyakit ginjal polikistik, mikropenis, dan hipertrofi klitoris
- Kelemahan otot

Bayi yang lahir dengan sindrom Patau akan mengalami berbagai masalah kesehatan. Dari keseluruhan jumlah penderita sindrom Patau, diduga hanya sekitar 10 persen yang mampu bertahan hidup selama lebih dari setahun.

Beberapa langkah penanganan tersebut adalah:

1. Pemberian oksigen melalui alat bantu napas

Saat dilahirkan, bayi yang sudah terdiagnosis sindrom Patau biasanya membutuhkan bantuan pernapasan. Jika tidak dapat bernapas spontan, bayi diberikan bantuan napas melalui mesin ventilator.

2. Pemberian Infus

Jika tidak dapat menyusu, bayi dengan sindrom Patau mungkin akan diberikan infus sebagai metode pemberian cairan. Jika saluran pencernaannya masih berfungsi, bayi dengan sindrom Patau dapat diberi ASI atau susu formula melalui selang makan khusus.

3. Operasi

Operasi dilakukan untuk memperbaiki bagian tubuh yang bermasalah. Misalnya, jika terdapat kelainan jantung bawaan, dokter dapat menyarankan operasi jantung. Operasi juga biasanya diperlukan jika penderita sindrom Patau mengalami bibir sumbing.

4. Pemberian obat-obatan

Selain dengan beberapa langkah di atas, dokter juga dapat menangani sindrom Patau dengan obat-obatan. Pemberian obat-obatan akan disesuaikan dengan masalah kesehatan yang dimiliki pasien.

Misalnya, jika sering kejang, pasien dapat diberikan obat antikejang. Untuk mengobati infeksi bakteri, dokter dapat memberikan antibiotik.