

Nama: Putri Ratna Sari Dewi

Nim: 2110101071

Tugas Resume Embriologi

“Sindrom Aberasi Kromosom”

Aberasi yaitu suatu keadaan abnormalitas pada individu yang disebabkan oleh terjadinya penurunan kromosom. Abnormalitas kromosom dapat dibedakan menjadi dua yaitu abnormalitas kromosom yang disebabkan karena jumlah kromosom berkurang atau bertambah dan abnormalitas kromosom yang disebabkan karena adanya perubahan struktur kromosom itu sendiri. Abnormalitas kromosom disebabkan karena jumlah dibedakan menjadi euploidi dan aneuploidi. sebagian besar terjadinya perubahan jumlah adalah terjadinya "nondisjunction" pada pembelahan meiosis I dan meiosis II. Abnormalitas kromosom yang disebabkan oleh Perubahan struktur ditimbulkan dengan beberapa cara yaitu delesi, duplikasi, translokasi, inversi, isokromosom, mosaik. Faktor-faktor yang berpengaruh terhadap abnormalitas kromosom diantaranya umur ibu, radiasi, alkohol.

Dikenal ada dua macam aberasi kromosom, yaitu aberasi jumlah yang merupakan perubahan salah satu jenis kromosom dan perubahan susunan yang merupakan perubahan struktur lengan kromosom.

Contoh kelainan yang diakibatkan oleh aberasi kromosom

-Sindrom Turner dengan kariotipe (22AA+X0)

Memiliki 45 kromosom karena kehilangan 1 kromosom sex (gonosom). Penderita kelainan ini berjenis kelamin wanita namun tidak terjadi perkembangan ovum di tubuhnya.

-Sindrom Klinefelter dengan kariotipe (22 AA+XXY)

Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom sex (memiliki 3 kromosom sex dengan 2 kromosom X). Penderita sindrom ini berjenis kelamin laki-laki namun testis tidak berkembang sehingga tidak mampu menghasilkan sperma dan payudara membesar.

-Sindrom Jacobs dengan kariotipe (22AA+XYY)

Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom sex (memiliki 3 kromosom sex dengan 2 kromosom Y). Penderita mengalami terlambat bicara saat kecil, perkembangan motorik tertunda, dan lemah otot. Ketika telah dewasa tinggi dan berat badan di bawah rata-rata, mengalami masalah emosi, muncul jerawat parah, dan mengalami autisme.

-Sindrom Patau dengan kariotipe (45A+XX/XY)

Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom tubuh (autosom) nomor 13. Penderita umumnya memiliki kepala kecil dengan dahi datar, hidung yang lebih lebar dan bulat, telinga tidak normal, serta kelainan jantung dan otak.

-Sindrom Edward dengan kariotipe (45A+XX/XY)

Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom tubuh nomor 18. Sindrom ini menyebabkan kelainan pada kepala, tangan, jantung, ginjal, cacat pada telinga, dan gangguan pertumbuhan tubuh.

-Sindrom Down dengan kariotipe (47, XX atau 47, XY)

Memiliki 47 kromosom karena trisomik pada kromosom tubuh 21. Sindrom ini menyebabkan penderita berbadan pendek, kepala mengecil, hidung datar, dan wajah yang nampak selalu tersenyum. Sindrom yang paling umum dijumpai di Indonesia. Semua penderita memiliki wajah yang hampir serupa.

Daftar Pustaka

<https://www.edubio.info/2019/01/pengertian-aberasi-kromosom.html>

<https://lib.atmajaya.ac.id/default.aspx?tabID=61&src=a&id=123133>

<https://www.slideshare.net/rasengan1992/aberasi-kromosom>