

NAMA : SHOFIYATUL AZIZAH

KELAS : B

NIM : 2110101115

### **Aberasi Kromosom**

Abnormalitas kromosom, Kelainan yang terjadi akibat adanya perubahan dalam hal jumlah dan ukuran dari kromosom tersebut. Perubahan ini dapat menyebabkan perubahan ciri secara turun – temurun (diwariskan) pada keturunan selanjutnya yang mengalami aberasi kromosom. Berikut penyakit dan kelainan serta gejalanya yang ditimbulkan,

1. Sindrom Jacobs

Penderita mempunyai 44 Autosom dan 3 kromosom seks (XYY). Kelainan ini mengakibatkan penderita memiliki ciri ciri bertubuh normal, berperawakan tinggi, antisosial, perilaku kasar dan agresif, wajah menakutkan, berwatak criminal, IQ dibawah normal.

2. Sindrom Down

Penderita mengalam kelebihan satu autosom pada kromosom nomor 21 dan dapat terjadi pada pria maupun wanita. Kelainan ini memiliki ciri ciri wajah yang khas, di mana wajah lebar, mata sipit miring ke samping, gigi kecil dan jarang, bibir tebal, lidah besar dan cenderung menjulur, liur selalu menetes, kemudian jari pendek dan gemuk terutama kelingking, telapak tangan tebal, IQ rendah dan umumnya steril.

3. Sindrom Klinefelter

Penderita memiliki 44 autosom dan 3 kromosom seks (XXY). Penderita pada pria dengan ciri ciri bersifat kewanitaan, dada sempit, pinggul lebar, rambut badan tidak tumbuh, tubuhnya cenderung tinggi, alat reproduksi pria yang tidak berkembang, mental terbelakang. Kelainan ini dapat terdeteksi sejak masih bayi atau balita, umumnya gejala awalnya adalah adanya gangguan dalam berbahasa

4. Sindrom Turner

Penderita memiliki 44 autosom dan hanya satu kromosom kelamin yaitu X. Penderita ini dialami oleh wanita dengan ciri ciri alat reproduksi wanita yang tidak berkembang, kedua puting payudara berjarak jauh, payudara tidak berkembang, badan cenderung pendek, leher pendek, dada lebar, memiliki gelambir pada leher dan mengalami ketebelakangan mental.

5. Sindrom Edward

Penderita mengalami trisomi atau kelebihan satu autosom nomor 18. Penderita memiliki ciri ciri kelainan pada telinga dan rahang bawah yang kedudukannya lebih rendah, mulut kecil, tulang dada pendek, mental terbelakang dan biasanya hanya mencapai umur 6 bulan saja.

6. Sindrom Patau

Penderita memiliki 45 autosom, sehingga bisa disebut trisomi. Trisomi ini terjadi pada kromosom nomor 13, 14 atau 15. Ciri ciri penderita yaitu kepala kecil, mata kecil, sumbing celah langit, tuli, polidaktil, mengalami kelainan otak, ginjal dan jantung, dan memiliki keterbelakangan mental.

## 7. Sindrom Cri du chat

Penderita mengalami kehilangan kromosom pada nomor 5, hal ini mengakibatkan penderita memiliki kepala kecil, dengan penampakan wajah yang tidak biasa, dan memiliki tangisan yang khas seperti suara kucing. Penderita umumnya meninggal saat masih bayi atau balita.

### Penanganan atau pencegahannya

- Merubah pola hidup  
Agar tidak terkena penyakit yang sama seperti anggota keluarga lainnya, Anda tentu harus merubah pola hidup. Cobalah untuk lebih aktif dalam berolahraga dan juga makan makanan yang sehat setiap harinya. Dengan demikian, penyakit keturunan bisa dicegah.
- Hindari pemicu penyakit  
Setelah tahu keluarga Anda punya riwayat penyakit keturunan, sebaiknya Anda hindari pemicu penyakit tersebut. Misalnya, diabetes, Anda sebaiknya menghindari konsumsi gula berlebih. Dengan cara ini Anda akan terhindar dari risiko diabetes.
- Periksa ke dokter  
Penyakit keturunan bisa dicegah dengan penanganan medis. Anda bisa mengontrol kondisi kesehatan tubuh Anda sebelum benar-benar divonis menderita suatu penyakit karena faktor keturunan. Dengan demikian Anda bisa melakukan pencegahan lebih awal.
- Kekebalan tubuh  
Cobalah untuk memperkuat sistem kekebalan tubuh agar tidak mudah terkena penyakit. Konsumsi makanan yang bisa menambah imun tubuh. Dengan demikian, tubuh akan tetap sehat sehingga penyakit keturunan pun tidak akan muncul.
- Lakukan upaya pencegahan  
Cari tahu penyakit keturunan apa yang berisiko menyerang Anda. Setelah Anda tahu, segera lakukan upaya pencegahan. Hindari semua hal yang bisa memicu munculnya penyakit keturunan tersebut. Dengan demikian, penyakit keturunan tidak akan bisa menyerang Anda