

Tugas Embriologi

Resume Kelainan Genetik Sindrom Aicardi

Nama : Deya Devi Noventa Anggraini
Nim : 2110101076

- Apa itu sindrom Aicardi?

Sindrom Aicardi adalah kelainan yang terjadi hampir secara eksklusif pada wanita. Hal ini ditandai oleh tiga fitur utama yang terjadi bersama-sama pada sebagian besar individu yang terkena. Orang dengan sindrom Aicardi memiliki jaringan yang tidak ada atau kurang berkembang yang menghubungkan bagian kiri dan kanan otak (agenesis atau disgenesis [corpus callosum](#)). Mereka mengalami kejang yang dimulai pada masa bayi (kejang infantil), yang cenderung berkembang menjadi kejang berulang (epilepsi) yang sulit diobati. Individu yang terkena juga memiliki chorioretinal lacunae, yang merupakan cacat pada jaringan peka cahaya di bagian belakang mata (retina).

Orang dengan sindrom Aicardi sering memiliki kelainan otak tambahan, termasuk asimetri antara kedua sisi otak, [lipatan dan lekukan otak](#) yang berukuran kecil atau berkurang jumlahnya, kista, dan pembesaran rongga berisi cairan ([ventrikel](#)) di dekat pusat. dari otak. Beberapa memiliki kepala yang sangat kecil ([microcephaly](#)). Sebagian besar individu yang terkena memiliki keterlambatan perkembangan sedang hingga berat dan disabilitas intelektual, meskipun beberapa orang dengan gangguan ini memiliki disabilitas yang lebih ringan.

Selain chorioretinal lacunae, orang dengan sindrom Aicardi mungkin memiliki kelainan mata lainnya seperti mata kecil atau kurang berkembang ([microphthalmia](#)) atau celah atau lubang ([coloboma](#)) di [saraf optik](#), struktur yang membawa informasi dari mata ke otak. Kelainan mata ini dapat menyebabkan kebutaan pada individu yang terkena.

Beberapa orang dengan sindrom Aicardi memiliki fitur wajah yang tidak biasa termasuk area pendek antara bibir atas dan hidung (philtrum), hidung datar dengan ujung terbalik, telinga besar, dan [alis tipis](#). Fitur lain dari kondisi ini termasuk [tangan kecil](#), malformasi tangan, dan kelainan tulang belakang dan tulang rusuk yang mengarah ke kelengkungan tulang belakang yang abnormal ([skoliosis](#)). Mereka sering mengalami masalah pencernaan seperti sembelit atau diare, refluks gastroesofageal, dan kesulitan makan.

Tingkat keparahan sindrom Aicardi bervariasi. Beberapa orang dengan gangguan ini memiliki epilepsi yang sangat parah dan mungkin tidak dapat bertahan hidup melewati masa kanak-kanak. Individu yang terkena dampak kurang parah dapat hidup sampai dewasa dengan tanda dan gejala yang lebih ringan.

- Apa yang menjadi penyebab dari sindrom Aicardi?

Sindrom Aicardi sering ditemukan pada anak perempuan dibanding anak laki-laki disertai sindrom Klinefelter (kondisi dimana laki-laki terdapat kromosom X tambahan). Karena hal ini, banyak peneliti menduga sindrom ini disebabkan defek pada kromosom X.

Seseorang normalnya mempunyai kromosom berjumlah 46 disetiap selnya, dan 2 kromosom seks, yakni X dan Y. Perempuan mempunyai kromosom XX, sedangkan laki-laki mempunyai kromosom XY.

Ketika perkembangan embriogenesis normal, hanya terdapat satu kromosom X yang aktif, hal ini akan memicu kromosom X satunya secara acak akan deaktivasi selama pembentukan sel. Pada sindrom Aicardi, peneliti menduga deaktivasi dari kromosom X gagal diacak. Akibatnya, kromosom X aktif melebihi setoran pembentukan setengah sel tubuh. Mekanisme ini disebut dengan "Skewed X-inaktivasi".

Namun, peneliti sampai saat ini, belum dapat menjelaskan penyebab dari mekanisme Skewed X-inaktivasi, sehingga penyebab spesifik dari sindrom ini masih belum diketahui. Kekurangan dan keterbatasan informasi ini juga masih belum dapat ditentukan faktor risiko yang dapat meningkatkan kejadian dari sindrom Aicardi.

- Bagaimana gejala sindrom Aicardi?

Sindrom ini sering ditemukan pada bayi dengan rentang usia 2-5 bulan. Anak sering mempunyai manifestasi syaraf seperti gerakan menyentak-menyentak (jerking) atau spasme dan kejang. Kejang ini dapat berkembang menjadi epilepsi seiring perkembangan tubuhnya.

Pada pemeriksaan mata, ditemukan titik berwarna kekuningan. Lesi di retina khususnya di lapisan sensitive cahaya, di belakang mata menjadi penyebab munculnya titik ini. Gejala lain yang juga sering ditemukan adalah:

1. koloboma (terdapat lubang atau celah di struktur mata)
2. abnormalitas bentuk dan ukuran mata dimana mata cenderung mengecil
3. terdapat deformitas tangan, kekakuan otot dan ukuran kepala mengecil
4. intelektual terganggu, perkembangan terhambat, dan kesulitan makan.
5. terdapat gangguan sistem pencernaan, yakni diare, refluks isi lambung dan konstipasi.

Gejala tambahan dari sindrom ini meliputi abnormalitas pada tulang rangka dan vertebra seperti scoliosis (kelainan kurvatura vertebra dimana berbentuk seperti huruf S). Anak-anak dengan sindrom ini juga mempunyai gejala di wajah, seperti hidung datar, telinga besar, jarak yang pendek antara bibir atas dan hidung.

Seringnya sindrom ini menyebabkan perkembangan mata yang terganggu, hingga gangguan penglihatan bahkan kebutaan. Banyak peneliti menemukan struktur otak pada anak dengan sindrom ini mempunyai lipatan yang lebih sedikit dibanding anak normal.

- Bagaimana menentukan diagnosis sindrom Aicardi?

Sering sekali dokter menentukan diagnosis dari sindrom ini berdasarkan gejala yang ditemukan dan melakukan pemeriksaan tambahan. Pemeriksaan tambahan tersebut seperti:

1. pemeriksaan mata mulai dari inspeksi sampai melakukan pemeriksaan spesifik mata
2. elektroensefalografi (EEG), untuk menilai aktifitas listrik di otak dan memeriksa aktifitas kejang.
3. MRI dan CT scan, digunakan untuk memeriksa apakah terdapat kelainan anatomis di kepala dan otak.

- Bagaimana pengobatan sindrom Aicardi dan pencegahannya?

Sampai saat ini, belum ada panduan dan guideline khusus untuk merawat sindrom ini. Beberapa gejala dapat kita tangani. Pengobatan paling sering berfokus pada mengendalikan kejang dan spasme. Fokus lain juga membantu menjaga intelektualitas agar tetap berkembang normal.

Apabila anda menemukan sindrom ini, maka anda wajib memeriksakan kepada dokter spesialis syaraf dan dokter spesialis anak. Hal ini bermanfaat untuk ditentukan pengobatan kedepannya bagaimana. Selain dokter syaraf dan dokter anak, kemungkinan juga digunakan disiplin ilmu lainnya mengingat gejala dari sindrom ini begitu dominan. Disiplin ilmu dan dokter ahli yang juga disarankan untuk dikonsultasikan adalah, dokter bedah syaraf, dokter mata, dokter ortopedi, dokter konsultan bedah disgestif, fisioterpi, terapi wicara dan terapi okupasional.