

Nama : Annisa Lia Qurani

NIM : 2110101086

MK : Embriologi

“ TRIPLE A SYNDROME ”

Sindrom Triple-A atau sindrom AAA adalah kelainan bawaan autosomal resesif yang langka yang ditandai oleh tiga ciri spesifik yaitu akalasia, penyakit Addison, dan alakrima. Dalam kebanyakan kasus, tidak ada riwayat keluarga sindrom AAA. Sindrom ini pertama kali diidentifikasi oleh Jeremy Allgrove dan rekan pada tahun 1978, sejak itu lebih dari 100 kasus telah dilaporkan. Sindrom ini disebut triple A karena manifestasi penyakit yang meliputi akalasia (disfungsi kerongkongan), addisonianisme (insufisiensi adrenal tipe primer), dan alakrima (ketidakcukupan air mata). Alakrima biasanya merupakan manifestasi paling awal. Neurodegenerasi atau atrofi sel saraf dan disfungsi otonom dapat terlihat pada gangguan tersebut, oleh karena itu beberapa orang menyarankan gangguan tersebut disebut sindrom 4A. Ini adalah gangguan progresif yang bisa memakan waktu bertahun-tahun untuk mengembangkan gambaran klinis yang lengkap. Gangguan ini juga memiliki variabilitas dan heterogenitas dalam presentasi.

Apa itu syndrome triple A ?

Seperti yang disebut sebelumnya, sindrom triple A (sindrom akalasia-addisonianisme-alakrima atau sindrom Allgrove) adalah kondisi bawaan yang ditandai oleh tiga ciri spesifik, yaitu akalasia, penyakit Addison, dan alakrima.

∇ **Akalasia atau achalasia:** Gangguan yang memengaruhi kemampuan untuk memindahkan makanan melalui kerongkongan, tabung yang membawa makanan dari tenggorokan ke perut. Kondisi ini dapat menyebabkan kesulitan makan yang parah dan gula darah rendah (hipoglikemia).

∇ **Penyakit Addison:** Penyakit yang juga dikenal sebagai insufisiensi adrenal primer ini, disebabkan oleh fungsi abnormal dari kelenjar kecil penghasil hormon di atas setiap ginjal (kelenjar adrenal).

∇ **Alakrima atau alacrima:** Kelainan dalam produksi air mata yang dapat berarti berkurangnya produksi air mata atau tidak adanya produksi air mata.

Sindrom AAA diturunkan dalam pola resesif autosomal, yang berarti kedua salinan gen di setiap sel mengalami mutasi.

Orang tua dari seorang individu dengan kondisi resesif autosomal masing-masing membawa satu salinan gen yang bermutasi, tetapi mereka biasanya tidak menunjukkan tanda dan gejala dari kondisi tersebut.

Individu yang terkena AAA memiliki insufisiensi adrenal / penyakit Addison karena resistensi ACTH, alakrima (tidak adanya sekresi air mata), dan akalasia (kegagalan cincin serat otot di bagian bawah kerongkongan untuk berelaksasi) yang disebut sfingter esofagus bagian bawah di kardia (bagian paling atas dari lambung). Kerongkongan adalah saluran yang membawa makanan dari mulut ke lambung. Akalasia menunda makanan masuk ke lambung dan menyebabkan pelebaran kerongkongan toraks. Mungkin juga ada tanda-tanda disfungsi otonom dengan AAA, seperti kelainan pupil, reaksi abnormal terhadap histamin intradermal, keringat abnormal, hipotensi ortostatik (tekanan darah rendah dengan berdiri), dan gangguan denyut jantung. Hipoglikemia yang tidak dapat dijelaskan (gula darah rendah) sering disebut-sebut sebagai tanda awal. Gangguan ini juga telah dikaitkan dengan keterbelakangan mental ringan. [6] Sindrom ini sangat bervariasi. Namun, salah satu temuan paling umum pada semua pasien adalah kurangnya air mata. Kurangnya air mata dengan menangis sering disebutkan di belakang setelah diagnosis dibuat. Sindrom AAA dapat didiagnosis pada anak usia dini atau remaja. Gangguan ini biasanya dikelola dengan mengobati gejala dengan penggantian hormon untuk insufisiensi adrenal, tetes pelumas untuk mata dan mengelola gula darah rendah.

DIAGNOSIS

Diagnosis kondisi ini melibatkan pemeriksaan oleh penyedia layanan kesehatan. Tanda-tanda klinis dapat mengarah pada diagnosis seperti kurangnya air mata dan masalah pencernaan, seperti penyakit refluks asam pada masa bayi serta gejala insufisiensi adrenal seperti serangan gula darah rendah yang sering sangat menunjukkan gangguan tersebut. Akalasia dapat terlihat pada foto rontgen polos dan termasuk tidak adanya bayangan gas di fundus, mediastinum melebar dan level cairan udara di mediastinum juga terlihat. Standar emas untuk memastikan akalasia adalah manometri kerongkongan 24 jam. Ini adalah tes yang mengukur tekanan di dalam kerongkongan. Tes menunjukkan non-relaksasi sfingter esofagus bagian bawah, peningkatan tonus sfingter esofagus, esofagus atonik. Tanda paruh burung dan tanda ekor tikus dapat dilihat pada barium swallow. Kurangnya air mata atau alacrima disebabkan oleh kurangnya produksi ke-njar atau saluran lakrimal dan cacat pada saraf kelenjar lakrimal yang disebabkan oleh disfungsi pada sistem saraf otonom. Diagnosis dikonfirmasi dengan pengujian genetik serta fitur klinis.

PENGOBATAN

Tidak ada obat yang pasti untuk sindrom ini, karena banyak mekanisme yang terlibat belum diidentifikasi. Perawatan yang tersedia hanya mengatasi beberapa gejala. Tetes pelumas dan emulsi digunakan untuk memperbaiki tidak adanya sekresi air mata. Akalasia dapat diobati dengan intervensi bedah yang menghasilkan peningkatan perjalanan makanan dan minuman ke dalam perut. Kortikosteroid, seperti hidrokortison, diresepkan untuk mengatasi insufisiensi adrenal.

Diagnosis dini dapat mencegah morbiditas dan meningkatkan pertumbuhan pada anak-anak karena pengobatan dini insufisiensi adrenal.

REFERENSI

Nicolino M (April 2013). "Sindrom Tiga A". Yatim piatu. Diakses tanggal 31 Agustus 2020.

https://en-m-wikipedia-org.translate.google.com/wiki/Triple-A_syndrome?x_tr_sl=en&x_tr_tl=id&x_tr_hl=id&x_tr_pto=tc.sc