

Resume Embriologi  
Kelainan Genetik Sel Somatik  
Sindrom Turner

Nama : Aisyah Mutiara Agustin

NIM : 2110101026

Turner syndrome atau sindrom Turner adalah kelainan genetik pada wanita yang menyebabkan penderitanya bertubuh pendek dan mengalami gangguan kesuburan. Sindrom Turner adalah kelainan genetik langka yang hanya terjadi pada 1 dari setiap 2.500 kelahiran bayi perempuan. Sindrom Turner disebabkan oleh kelainan genetik akibat hilangnya sebagian atau keseluruhan kromosom X pada perempuan. Kelainan genetik ini tidak diturunkan dan belum diketahui penyebabnya.

Susunan kromosom normal pada perempuan, yaitu 46XX. tetapi, galat satu kromosom X akan rusak atau rusak di pengidap sindrom Turner. Alterasi genetik di sindrom Turner, diantaranya:

1. Monosomy

Hilangnya 1 kromosom X umumnya terjadi sebab kerusakan pada sperma atau ovum, sehingga setiap sel pada tubuh pengidap hanya mempunyai satu kromosom X.

2. Mosaicism

persoalan terjadi ketika pembelahan sel pada awal perkembangan janin yaitu beberapa sel mempunyai dua kromosom X seperti pada normalnya, sementara beberapa sel lainnya hanya mempunyai 1 kromosom X.

3. Abnormalitas Kromosom X

Terkadang ditemukan adanya kekurangan atau defek pada kromosom X. Kelainan ini terjadi jika dua kromosom X yang terbentuk berasal dari 1 kromosom X normal dan 1 kromosom X yang memiliki defek. Selain itu, kondisi ini juga bisa disebabkan oleh masalah saat pembelahan sel, sehingga hanya beberapa sel mempunyai kromosom X yang tidak normal sementara sel lain memiliki kedua kromosom X normal.



#### 4. Material Kromosom Y

pada sedikit perkara, beberapa sel memiliki 1 kromosom X dan sel lainnya memiliki 1 kromosom X serta materi kromosom Y yang seharusnya tidak terdapat sama sekali pada sel tubuh wanita. seluruh kondisi tadi terjadi random serta tidak diturunkan secara genetik

Adapun gejala gejala yang dialami penderita Sindrom Turner yaitu ditandai dengan laju pertumbuhan yang lambat sejak anak berusia 3 tahun. Oleh karena itu, tinggi badan penderita sindrom Turner akan lebih pendek dibandingkan wanita seusianya.

Untuk Kelainan Genetik ini belum ada obat atau prosedur medis yang dapat menyembuhkan sindrom Turner, tetapi terdapat sejumlah terapi yang bisa dilakukan untuk mengatasi gejala yang dialami penderita. Salah satunya adalah terapi hormon. Salah satu jenis hormon yang dapat diberikan adalah hormon pertumbuhan.

#### Referensi

Gravholt, C., et al. (2019). Turner Syndrome: Mechanisms and Management. *Nature Reviews Endocrinology*, 15(10), pp. 601–14.

National Health Services UK (2021). Health A to Z. Turner Syndrome.

National Institute of Health (2021). Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development. Turner Syndrome.

National Institute of Health (2019). MedlinePlus. Turner Syndrome.

Cleveland Clin

