

NAMA: KHUSNUL HOTIMAH

NIM: 2110101119

1. SINDROM AARSKOG-SCOOT

Sindrom Aarskog-Scott adalah kelainan genetik yang mempengaruhi perkembangan banyak bagian tubuh, paling sering kepala dan wajah, tangan dan kaki, serta alat kelamin dan sistem kemih (saluran genitourinari). Kondisi ini terutama mempengaruhi laki-laki, meskipun perempuan mungkin memiliki ciri-ciri ringan dari sindrom.

sindrom Aarskog-Scott sering memiliki ciri wajah yang khas seperti:

- jarak mata yang lebar (hipertelorisme)
- hidung yang kecil
- area yang panjang antara hidung dan mulut (philtrum)
- garis rambut puncak seorang janda

Kelainan tangan yang umum pada sindrom ini seperti:

- jari pendek (brachydactyly)
- jari kelingking melengkung (clinodactyly jari kelima)
- anyaman kulit di antara beberapa jari (kutan sindaktili)
- lipatan tunggal di telapak tangan

Individu yang terkena juga dapat memiliki kaki yang lebar dan rata dengan jari-jari kaki yang lebar dan membulat. Kelainan lain pada orang dengan sindrom Aarskog-Scott termasuk cacat jantung dan perpecahan di bibir atas (bibir sumbing) dengan atau tanpa lubang di langit-langit mulut (langit-langit mulut sumbing).

2. Penyebab sindrom Aarskog-scoot

Varian (juga dikenal sebagai mutasi) pada gen FGD1 adalah satu-satunya penyebab genetik yang diketahui dari sindrom Aarskog-Scott. Gen FGD1 memberikan instruksi untuk membuat protein yang mengaktifkan (mengaktifkan) protein lain yang disebut Cdc42, yang mengirimkan sinyal yang penting untuk berbagai aspek perkembangan sebelum dan sesudah kelahiran.

Varian dalam gen FGD1 menyebabkan produksi protein yang berfungsi tidak normal. Varian ini mengganggu pensinyalan Cdc42, yang menyebabkan berbagai macam kelainan yang terjadi pada orang dengan sindrom Aarskog-Scott. Hanya sekitar 20 persen orang dengan kelainan ini yang memiliki varian gen FGD1 yang dapat diidentifikasi. Penyebab sindrom Aarskog-Scott pada individu lain yang terkena tidak diketahui.

3. Diagnose

Diagnosis dari sindrom Aarskog dapat ditentukan berdasarkan wawancara medis, pemeriksaan fisik, dan pemeriksaan penunjang tertentu. Dokter akan menanyakan mengenai riwayat keluhan yang dialami serta riwayat kesehatan keluarga. Pada pemeriksaan fisik, dokter dapat melakukan pemeriksaan tampilan wajah anak untuk menentukan apakah terdapat ciri-ciri tampilan wajah dari sindrom Aarskog. Selain itu, pemeriksaan fisis menyeluruh juga bisa dilakukan.

Apabila diduga terdapat tanda yang mengarah ke sindrom Aarskog, dokter dapat melakukan pemeriksaan genetik untuk mengonfirmasi adanya mutase pada gen FGD1 pada anak tersebut. Sebagai tambahan, foto rontgen sinar X kepala dapat membantu dokter menentukan derajat keparahan dari malformasi yang timbul akibat sindrom Aarskog

4. Penanganan

Penanganan pada sindrom Aarskog ditujukan untuk mengoreksi kelainan yang terjadi pada tulang, jaringan, atau gigi anak. Penanganan dapat melibatkan tindakan pembedahan, seperti:

- Operasi gigi atau tindakan ortodonti untuk memperbaiki gigi yang tidak rata dan struktur tulang yang abnormal
- Operasi reparasi hernia untuk mengoreksi benjolan yang terdapat pada skrotum atau selangkangan
- Operasi testis untuk membantu penurunan testis

Penanganan lain dapat berupa bantuan mengatasi keterlambatan kognitif dan perkembangan. Pada anak dengan ADHD, bantuan psikiatrik dapat membantu mengatasi kondisi yang dialami.

5. Pencegahan

Karena sindrom aarskog disebabkan oleh mutase genetic tertentu, belum terdapat cara yang efektif secara sepenuhnya dalam mencegah seseorang mengalami kondisi tersebut. Namun, wanita dapat menjalani pemeriksaan genetic sebelum mengandung. Agar dapat diketahui apakah mereka merupakan pembawa dari gen FGD1 yang mengalami mutasi, walaupun hal ini jarang dilakukan mengingat kondisinya cukup langka.