

Nama : Cici Liara Septi

NIM : 2110101110

Kelas : B

### **Kelainan Genetik Sindrom Klinifelter**

Sindroma Klinefelter adalah suatu kelainan kromosom padapria, dimana orang yang dilahirkan dengan kondisi seperti ini mengalami kelebihan sedikitnya satu kromosom X. Pada keadaan normal, manusia mempunyai total 46 kromosom dalam setiap selnya, dimana dua dari kromosom tadi bertanggung jawab untuk menentukan jenis kelaminnya yaitu kromosom X dan Y. Wanita mempunyai kromosom XX dan pria mempunyai kromosom XY. Pada sindroma Klinefelter seringkali seorang pria mempunyai 47 kromosom pada setiap selnya, kelebihan satu kromosom X, sehingga mempunyai kombinasi kromosom XXY. Pasien akan mengalami kegagalan perkembangan testis, dengan akibat hipogonadisme dan gangguan spermatogenesis. Gejala klinis SK yang lain adalah gangguan perkembangan, bentuk tubuh eunukoid, ginekomastia, volume testis yang kecil, dan peningkatan kadar hormon gonadotropin (hipergonadotropisme). Penampilan anak laki-laki pasien SK hampir tidak berbeda dengan mereka yang berkariotip normal, tanpa gejala klinis yang khas selama masa anak, sehingga diagnosis baru dapat ditegakkan saat remaja atau dewasa muda.

Sindroma Klinefelter merupakan salah satu kelainan kromosom yang sering terjadi. Ratarata setiap 500 – 800 pria yang dilahirkan ada satu yang menderita sindroma Klinefelter. Kira-kira 3 persen dari populasi pria yang infertil menderita sindroma Klinefelter. Gejala dari sindroma Klinefelter bervariasi dan tidak setiap orang dengan sindroma Klinefelter mempunyai gejala yang lengkap. Pria dengan sindroma Klinefelter tampak normal saat dilahirkan dan mempunyai genitalia pria yang normal. Ciri-ciri yang terlihat sebagai tanda atau gejala dari sindrom klinifelter ialah:

1. Sejak masa kanak-kanak pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai tinggi badan yang lebih tinggi dari rata-rata dan lengan yang lebih panjang.
2. Rata-rata 20-50% mempunyai tremor ringan, suatu pergerakan yang tidak terkontrol.
3. Banyak pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai kekuatan tubuh bagian atas yang lemah.
4. Sindroma Klinefelter tidak menyebabkan kelainan homoseksual.
5. Kira-kira 1-3 dari pria dengan sindroma Klinefelter mengalami pembesaran payudara ( ginekomastia ). Ginekomastia ini timbul pada sekitar 80% kasus.
6. Kebanyakan anak laki-laki memasuki masa puber yang normal, tetapi beberapa ada yang mengalami keterlambatan.
7. Adanya penurunan pertumbuhan rambut di wajah dan pubis yang di sebabkan oleh sel Leydig gagal bekerja dengan semestinya yang menyebabkan produksi testosteron lambat saat pertengahan masa puber produksi testosteron menurun sampai kira-kira setengahnya.

8. Genitalia internal dan eksternal secara makroskopis tampak normal, kecuali testis tampak lebih kecil dan meskipun pada keadaan normal libido menurun, pria dengan sindroma Klinefelter tetap mempunyai kemampuan untuk ereksi dan melakukan intercourse.
9. Penurunan testosteron juga menyebabkan peningkatan dua hormon yang lain, follicle stimulating hormone ( FSH ) dan luteinizing hormone ( LH ) . Pada keadaan normal FSH dan LH membantu sel-sel sperma yang immatur tumbuh dan berkembang. Pada sindroma Klinefelter, sel-sel sperma tersebut hanya sedikit atau bahkan tidak ada.
10. Peningkatan FSH dan LH menyebabkan hialinisasi dan fibrosis dari tubulus seminiferus dimana tempat spermatozoon diproduksi. Hasilnya testis menjadi lebih kecil dibanding normal. Pria dengan sindroma Klinefelter menjadi infertil karena tidak dapat memproduksi spermatozoon.
11. Beberapa orang dengan sindroma Klinefelter mempunyai kesulitan sosialisasi dan cenderung lebih pemalu, mudah cemas dan depresi.

Terapi atau pengobatan yang bisa diberikan kepada pengidap sindrom klinefelter yaitu:

- a. Terapi testosteron. Terapi testosteron digunakan untuk meningkatkan kekuatan, meningkatkan perkembangan otot, menumbuhkan rambut tubuh, meningkatkan suasana hati dan harga diri, meningkatkan energi dan meningkatkan konsentrasi. Terapi sulih testosteron tidak memperbaiki keadaan infertilitas, ginekomastia, dan ukuran testis yang kecil, namun dapat mengatasi defisiensi androgen. Akan nampak peningkatan rambut-rambut di wajah dan pubis, distribusi lemak tubuh menjadi lebih maskulin, pemikiran yang lebih terarah, meningkatkan rasa percaya diri, mengurangi kelemahan tubuh dan iritabilitas, serta akan meningkatkan libido, dan kekuatan tulang setelah mendapat terapi sulih testosteron. Testosteron juga mempunyai efek jangka panjang untuk mengurangi risiko osteoporosis, penyakit autoimun, dan keganasan payudara.
- b. Kebanyakan pria yang memiliki sindrom Klinefelter dapat berharap untuk memiliki kehidupan yang normal dan produktif. Diagnosis dini, dibarengi dengan intervensi pendidikan, manajemen medis, dan dukungan sosial yang kuat akan mengoptimalkan potensi setiap individu di masa dewasa.

Sumber:

Harmin, Samuel dan Bambang Tridjaja. (2009). *Sindrom Klinefelter. Sari Pediatri. 10(6). 373-377*

Pranoto, Ibnu. (1991). *Sindroma Klinefelter. Berkala Ilmu Kedokteran: 3(23). 109-116*

About Klinefelter Syndrome (genome.gov)