

Nama Debi Anggi Sagita

Nim 2110101126

Kelas B

Matkul Embriologi

Tugas Resume Sindrom Alagille

Sindrom Alagille adalah kelainan genetik yang dapat mempengaruhi hati, jantung, dan bagian tubuh lainnya. Salah satu ciri utama sindrom Alagille adalah kerusakan hati yang disebabkan oleh kelainan pada saluran empedu. Saluran ini membawa empedu (yang membantu mencerna lemak) dari hati ke kantong empedu dan usus kecil. Pada sindrom Alagille, saluran empedu mungkin menyempit, cacat, dan jumlahnya berkurang (kekurangan saluran empedu). Akibatnya, empedu menumpuk di hati dan menyebabkan jaringan parut yang mencegah hati bekerja dengan baik untuk menghilangkan limbah dari aliran darah. Tanda dan gejala yang timbul dari kerusakan hati pada sindrom Alagille mungkin termasuk semburat kekuningan di kulit dan bagian putih mata (jaundice), kulit gatal, dan timbunan kolesterol di kulit (xanthomas). Sindrom Alagille juga dikaitkan dengan beberapa masalah jantung, termasuk gangguan aliran darah dari jantung ke paru-paru (stenosis pulmonal). Stenosis pulmonal dapat terjadi bersamaan dengan lubang antara dua bilik bawah jantung (defek septum ventrikel) dan kelainan jantung lainnya. Kombinasi kelainan jantung ini disebut tetralogi Fallot. Tanda gejala Orang dengan sindrom Alagille mungkin memiliki fitur wajah yang khas termasuk dahi yang lebar dan menonjol; mata yang dalam; dan dagu kecil yang runcing. Gangguan ini juga dapat mempengaruhi pembuluh darah di dalam otak dan sumsum tulang belakang (sistem saraf pusat) dan ginjal. Individu yang terkena mungkin memiliki bentuk kupukupu yang tidak biasa dari tulang tulang belakang (vertebra) yang dapat dilihat pada x-ray. Masalah yang terkait dengan sindrom Alagille umumnya menjadi jelas pada masa bayi atau anak usia dini. Tingkat keparahan



gangguan bervariasi di antara individu yang terkena, bahkan dalam keluarga yang sama. Gejalanya berkisar dari yang sangat ringan hingga tidak diketahui hingga penyakit jantung dan/atau hati yang parah yang memerlukan transplantasi. Beberapa orang dengan sindrom Alagille mungkin memiliki tanda-tanda gangguan yang terisolasi, seperti cacat jantung seperti tetralogi Fallot, atau penampilan wajah yang khas. Orang-orang ini tidak memiliki penyakit hati atau ciri-ciri lain yang khas dari gangguan tersebut. Tingkat keparahan Alagille Syndrome ini dapat bervariasi. Gejalanya dapat terjadi dari keparahan sangat ringan hingga berat. Jika pasien yang terkena sindrom ini sudah sampai pada tingkat keparahan berat, maka solusi untuk mengatasinya adalah dengan transplantasi hati. Penanganan transplantasi untuk penderita sindrom ini bisa terjadi pada siapa saja dan usia berapa saja. Tidak ada batasan usia khusus untuk melakukan operasi transplantasi ini. Tingkat keberhasilan transplantasi pada penderita sindrom Alagille disebutkan akan lebih baik jika hanya hatinya saja yang bermasalah, tidak melibatkan organ tubuh yang lain. Transplantasi hati yang dilakukan pada penderita sindrom Alagille memanglah tidak mudah untuk dilakukan.

