

Nama : Ani Khoeriyatul Mardiyah

Nim. : 2110101035

Tugas : Embriologi

Kelainan genetik adalah suatu kondisi di mana terjadi perubahan sifat dan komponen di dalam gen sehingga menimbulkan penyakit. Kondisi ini dapat disebabkan oleh mutasi baru pada DNA atau kelainan pada gen yang diwarisi orang tua. Kelainan genetik dapat menimbulkan beragam kondisi, mulai dari cacat atau kelainan fisik dan mental, hingga penyakit tertentu seperti kanker. Meski begitu, tidak semua penyakit kanker disebabkan oleh kelainan genetik, sebagian juga dapat terjadi karena faktor lingkungan dan gaya hidup yang tidak baik. Berikut ini adalah beberapa kelainan genetik yang cukup sering terjadi di tengah masyarakat:

1. Buta warna

Salah satu kelainan genetik yang mungkin tidak asing lagi adalah buta warna. Normalnya, mata manusia memiliki tiga jenis sel kerucut yang bereaksi terhadap panjang gelombang cahaya berbeda-beda. Untuk dapat melihat warna dengan baik, maka pigmen dari ketiga jenis sel kerucut tersebut harus dapat bekerja dengan baik. Jika tidak, maka akan terjadi buta warna. Terdapat dua jenis utama buta warna, yaitu: buta warna sebagian (parsial), di mana penderita kesulitan membedakan warna biru dan kuning saja, atau warna hijau dan merah saja. Buta warna total atau achromatopsia. Penderita kondisi ini hanya dapat melihat warna abu-abu, hitam, dan putih.

2. Penyakit sel sabit

Kelainan genetik ini disebabkan oleh adanya kesalahan gen yang kemudian memengaruhi perkembangan sel darah merah. Sel darah merah penderita penyakit ini memiliki bentuk yang tidak wajar, sehingga menyebabkan sel darah tersebut tidak dapat hidup lama seperti sel darah sehat pada umumnya. Penyakit sel sabit dapat menimbulkan masalah, karena memungkinkan sel darah tersebut terjebak di dalam pembuluh darah. Anak dengan kondisi ini sejak lahir dapat mengalami anemia, rentan terhadap infeksi, dan sakit di beberapa bagian tubuh. Meski begitu, ada juga penderita yang bisa hidup normal.

3. Hemofilia

Hemofilia merupakan kelompok kelainan pada darah yang terjadi secara turun temurun. Kelainan genetik ini terjadi karena adanya kesalahan pada salah satu gen pada kromosom X yang menentukan bagaimana tubuh membuat faktor pembekuan darah. Kondisi ini menyebabkan darah tidak dapat membeku secara normal, sehingga ketika penderitanya mengalami cedera atau luka dan perdarahan yang terjadi akan lebih lama.

4. Sindrom Klinefelter

Kelainan genetik yang hanya terjadi pada laki-laki. Penderita sindrom Klinefelter memiliki gejala berupa bentuk penis dan testis yang kecil, rambut hanya tumbuh sedikit di tubuh, memiliki payudara yang besar, badan tinggi, dan berbentuk kurang proporsional.

5. Sindrom Down (Down syndrome)

Sindrom Down terjadi karena adanya materi genetik yang berlebih pada anak, sehingga menyebabkan keterlambatan perkembangan anak secara fisik dan mental. Normalnya, seseorang mendapatkan 23 kromosom dari ayah dan 23 kromosom dari ibu dengan total 46 kromosom. Pada sindrom Down, terjadi kelainan genetik di mana jumlah kromosom 21 bertambah, sehingga total kromosom yang didapat oleh anak adalah 47 kromosom. Kondisi ini tidak dapat dicegah karena merupakan kelainan genetik, namun dapat dideteksi lebih awal sebelum anak lahir. Kondisi anak dengan sindrom Down dapat berbeda antara satu dengan yang lainnya. Sebagian anak dapat hidup dengan cukup sehat, sedangkan sebagian lagi memiliki masalah kesehatan, seperti kelainan jantung atau kelainan otot. Selain itu, sindrom Treacher Collins, sindrom Jacob, sindrom Edward, dan sindrom Crigler-Najjar, juga merupakan kelainan genetik yang sulit dihindari. Sebagian besar kondisi medis yang disebabkan oleh kelainan genetik tidak dapat dicegah. Namun, ada yang bisa terdeteksi sejak di dalam kandungan melalui pemeriksaan kromosom, sehingga orang tua dapat mengantisipasi perawatan medis yang tepat untuk meningkatkan kualitas hidup anak tersebut setelah lahir. Oleh sebab itu, penting bagi ibu hamil untuk rutin memeriksakan kehamilan ke dokter guna mendeteksi sejak dini kelainan genetik pada janinnya.