

NAMA : SELINA AGUSTIN SISWANDI

NIM : 2110101130

KELAS : B

RESUME KELAINAN GENETIK

KELAINAN GENETIK BERDASARKAN KELAINAN GEN TUNGGAL (MENDELIAN) ACHONDROPLASIA

Pengertian Achondroplasia

Achondroplasia merupakan kelainan pada pertumbuhan tulang yang disebabkan oleh mutasi genetik yang langka. Mutasi gen ini merupakan penyebab utama dari dwarfisme disproporsional. Kondisi tersebut terjadi ketika seseorang mengalami pertumbuhan rendah dan kecil di bawah normal. Dwarfisme disproporsional disebabkan oleh kekurangan jumlah hormon pertumbuhan. Karena kondisi ini, tulang rawan tidak bisa membentuk tubuh dengan normal.

Ciri Fisik Achondroplasia

Sejak dilahirkan, anak yang mengidap achondroplasia dapat dikenali melalui ciri fisiknya, antara lain:

1. Tungkai berbentuk huruf O.
2. Telapak kaki yang pendek dan lebar.
3. Gigi yang tidak sejajar dan berdempetan.
4. Ukuran lengan, tungkai, dan jari yang pendek.
5. Terdapat ruang di antara jari tengah dan jari manis.
6. Ukuran kepala lebih besar, dengan dahi yang menonjol.
7. Kelainan bentuk tulang belakang, bisa dalam bentuk lordosis (melengkung ke depan), maupun kifosis (melengkung ke belakang).

Beberapa gangguan kesehatan lain yang bisa dialami oleh pengidap achondroplasia antara lain melambatnya gerak motorik anak, obesitas, infeksi telinga karena adanya penyempitan di saluran telinga, hidrosefalus, stenosis spinal, dan sleep apnea.

Penyebab Achondroplasia

Anak-anak dengan achondroplasia memiliki postur tubuh yang pendek saat mereka beranjak dewasa nanti, sekitar 131 sentimeter pada laki-laki dan 124 sentimeter pada perempuan. Mutasi gen pada pengidap achondroplasia disebabkan oleh dua hal, yaitu:

1. Mutasi Genetik

Sekitar 20% penyebab achondroplasia adalah mutasi genetik. Jika salah satu orangtua mengidap achondroplasia, persentase anak yang mengidap achondroplasia adalah sebesar 50%. Jika kedua orangtua mengidap achondroplasia, risiko yang mungkin terjadi adalah 25% kemungkinan bertubuh normal, 50% kemungkinan memiliki satu gen yang cacat, sehingga menyebabkan achondroplasia.

2. Mutasi yang Terjadi Secara Spontan

Sekitar 80% achondroplasia disebabkan oleh mutasi gen yang tidak diturunkan dari orangtua. Kasus ini belum diketahui pemicunya. Tetapi, 25% kemungkinan mewarisi dua gen yang cacat, sehingga menyebabkan achondroplasia yang fatal.

Pengobatan Achondroplasia

Penanganan achondroplasia yang akan dijelaskan berikut ini hanya ditujukan untuk meringankan gejala atau mencegah dan mengobati komplikasi yang muncul. Penanganan tersebut meliputi:

1. Medical check up

Medical check up secara rutin perlu dilakukan untuk memantau pertumbuhan tubuh penderita. Pemeriksaan meliputi pengukuran rasio tubuh bagian atas hingga bawah, dan berat badan penderita. Sangat penting untuk menjaga berat badan penderita agar tetap ideal untuk mencegah terjadinya komplikasi.

2. Terapi hormone

Pada anak dengan achondroplasia, dokter mungkin akan menyarankan terapi hormon yang dilakukan secara rutin untuk meningkatkan pertumbuhan tulang pada anak agar bisa memiliki postur tubuh yang lebih baik saat dewasa.

3. Perawatan gigi

Perawatan gigi dilakukan untuk memperbaiki struktur gigi yang bertumpuk akibat achondroplasia.

4. Antibiotik

Antibiotik dapat digunakan untuk mengobati infeksi telinga yang sering dialami oleh penderita achondroplasia.

5. Obat antiradang

Obat antiradang dapat diberikan untuk mengobati pasien achondroplasia dengan gangguan sendi.

6. Operasi

Operasi dapat dilakukan untuk meringankan gejala atau mengatasi komplikasi yang terjadi. Operasi yang dapat dilakukan antara lain:

a. Prosedur orthopedi

Prosedur yang dilakukan dokter ortopedi untuk memperbaiki bentuk kaki O.

b. Lumbar laminektomi

c. Prosedur operasi untuk mengatasi stenosis spinal.

d. Ventriculoperitoneal shunt

Prosedur operasi yang dilakukan jika penderita achondroplasia mengalami hidrocefalus. Prosedur ini dilakukan dengan memasukkan selang fleksibel (kateter) untuk membuang cairan berlebih yang ada di dalam rongga otak.

e. Operasi caesar

Wanita hamil penderita achondroplasia memiliki tulang panggul yang kecil, sehingga disarankan untuk melahirkan melalui prosedur operasi caesar. Prosedur ini juga dilakukan jika janin terdiagnosis achondroplasia guna mengurangi risiko perdarahan akibat kepala janin terlalu besar jika dilahirkan secara normal.