

Kelainan Genetik Dan Analisis Kromosom (Sitogenetika) Dalam Kesehatan Reproduksi Perempuan

Desi Nurlaela Mulyana, S.SiT.,M.Kes

Berikut adalah detail kelainan genetik dan kromosom dalam kesehatan reproduksi perempuan:

Kelainan Kromosom Seks (Aneuploidi)

Sindrom Turner (45,X): Penderita hanya memiliki satu kromosom X. Ini menyebabkan kegagalan ovarium, tubuh pendek, tidak pubertas, dan amenore.

Sindrom Triple X (47,XXX): Kelebihan satu kromosom X. Gejala bervariasi, dari tidak bergejala hingga gangguan perkembangan fisik, seringkali memiliki tubuh lebih tinggi dari rata-rata.

Sindrom Swyer: Kondisi di mana seseorang memiliki kromosom XY (laki-laki secara genetik) namun tubuh berkembang sebagai perempuan. Namun, ovarium tidak berkembang (disgenesis gonad) dan membutuhkan terapi hormon untuk pubertas

Struktur dan jumlah kromosom manusia

Struktur Kromosom

Kromosom berbentuk benang padat yang terlihat jelas saat pembelahan sel, terdiri dari komponen utama:

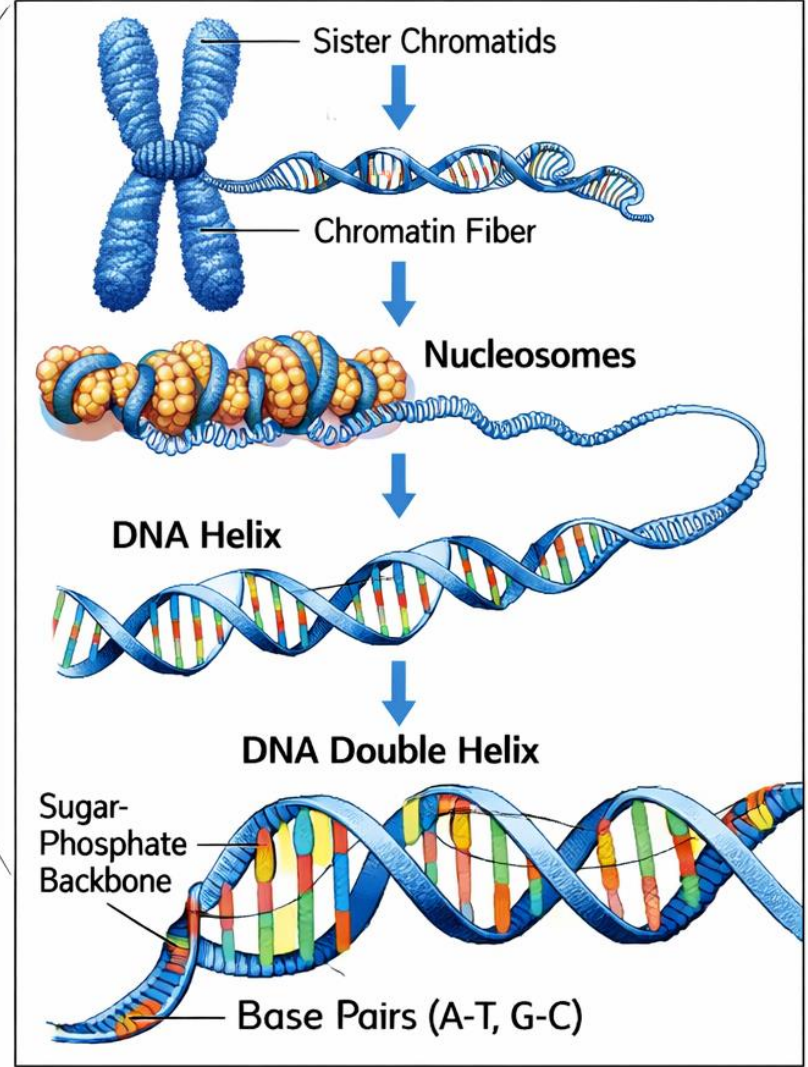
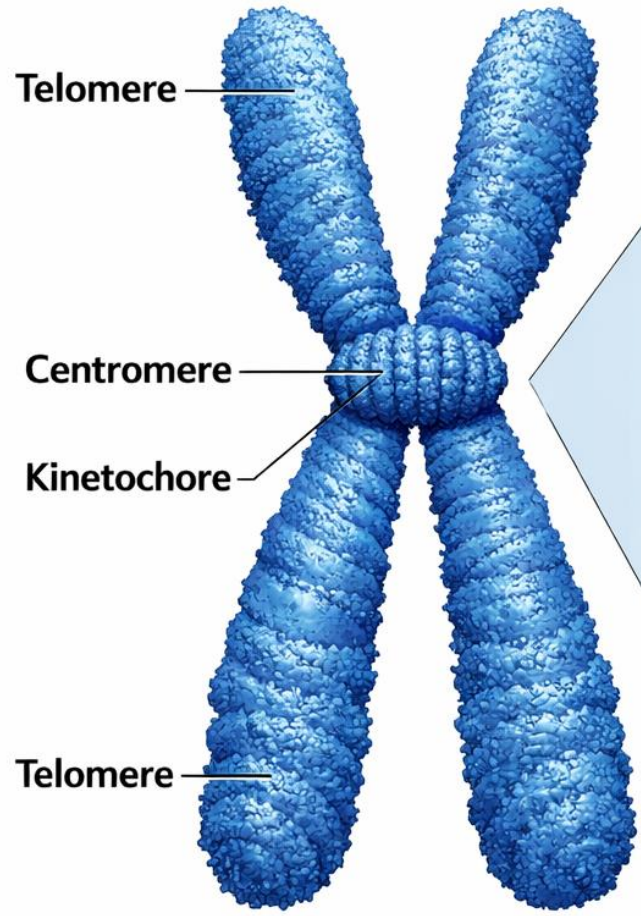
Kromatid: Dua lengan identik hasil replikasi DNA yang terhubung.

Sentromer: Pusat kromosom, tempat menempelnya kromatid dan benang spindel saat pembelahan sel.

Lengan (p dan q): Struktur utama yang berisi untaian DNA dan protein histon.

Telomer: Ujung kromosom yang berfungsi menjaga stabilitas agar tidak terurai.

Satelit: Bagian tambahan di ujung lengan yang berbentuk bulatan.



Jumlah Kromosom (Manusia)

Manusia normal memiliki total **46 kromosom** atau **23 pasang** dalam setiap sel tubuh (diploid/).

Autosom (Kromosom Tubuh): 22 pasang (44 buah) yang menentukan sifat tubuh selain jenis kelamin.

Gonosom (Kromosom Seks): 1 pasang (2 buah) yang menentukan jenis kelamin. Perempuan (XX) dan Laki-laki (XY).

Sel Haploid (n): Sel sperma atau sel telur hanya memiliki 23 kromosom (22 autosom + 1 gonosom)

Aberasi Kromosom numerik dan struktural

Aberasi Kromosom Numerik (Perubahan Jumlah)

Kelainan ini terjadi ketika jumlah kromosom tidak sesuai dengan 46 kromosom ($2n$) normal pada manusia, sering disebabkan oleh kesalahan pembelahan sel (meiosis/mitosis).

Aberasi Kromosom Numerik (Perubahan Jumlah)

1. **Aneuploidi ($2n \pm x$):** Kekurangan atau kelebihan satu atau lebih kromosom.
2. **Monosomi ($2n-1$):** Hanya memiliki satu kromosom dari pasangan yang seharusnya (contoh: *Turner syndrome* 45,X).
3. **Trisomi ($2n+1$):** Memiliki tiga kromosom bukan sepasang. Contoh: *Down syndrome* (trisomi 21), *Klinefelter syndrome* (XXY), *Jacobs syndrome* (XYY).
4. **Euploidi ($n, 3n, 4n, \dots$):** Perubahan jumlah set kromosom (seluruh set).
5. **Monoploidi (n):** Satu set kromosom.
6. **Poliploidi ($3n, 4n$):** Tiga atau lebih set kromosom (umum pada tumbuhan, jarang pada manusia).

Aberasi Kromosom Struktural (Perubahan Bentuk)

Kelainan ini melibatkan patahnya kromosom dan penyusunan kembali materi genetik secara abnormal.

1. **Delesi:** Hilangnya segmen kromosom. Contoh: *Cri du chat syndrome* (penghapusan sebagian kromosom 5).
2. **Duplikasi:** Penggandaan segmen kromosom, mengakibatkan kelebihan materi genetik.
3. **Inversi:** Segmen kromosom terbalik 180 derajat, mengubah urutan gen tanpa menambah/mengurangi materi genetik.
4. **Translokasi:** Perpindahan segmen kromosom ke kromosom lain yang bukan homolognya.
5. **Isokromosom:** Kromosom yang kehilangan satu lengan dan lengan lainnya terduplikasi.

Kelainan Jumlah Kromosom

Kelainan kromosom terjadi akibat kesalahan pembelahan (meiosis/mitosis), di mana terjadi penambahan atau pengurangan jumlah, seperti pada *Down Syndrome* (trisomi 21)

Down Syndrome Turner

Down syndrome (sindrom Down) adalah kelainan genetik akibat adanya salinan ekstra kromosom 21 (disebut [trisomi 21](#)), yang memengaruhi perkembangan fisik dan mental anak

Ciri-ciri Fisik dan Perkembangan

:

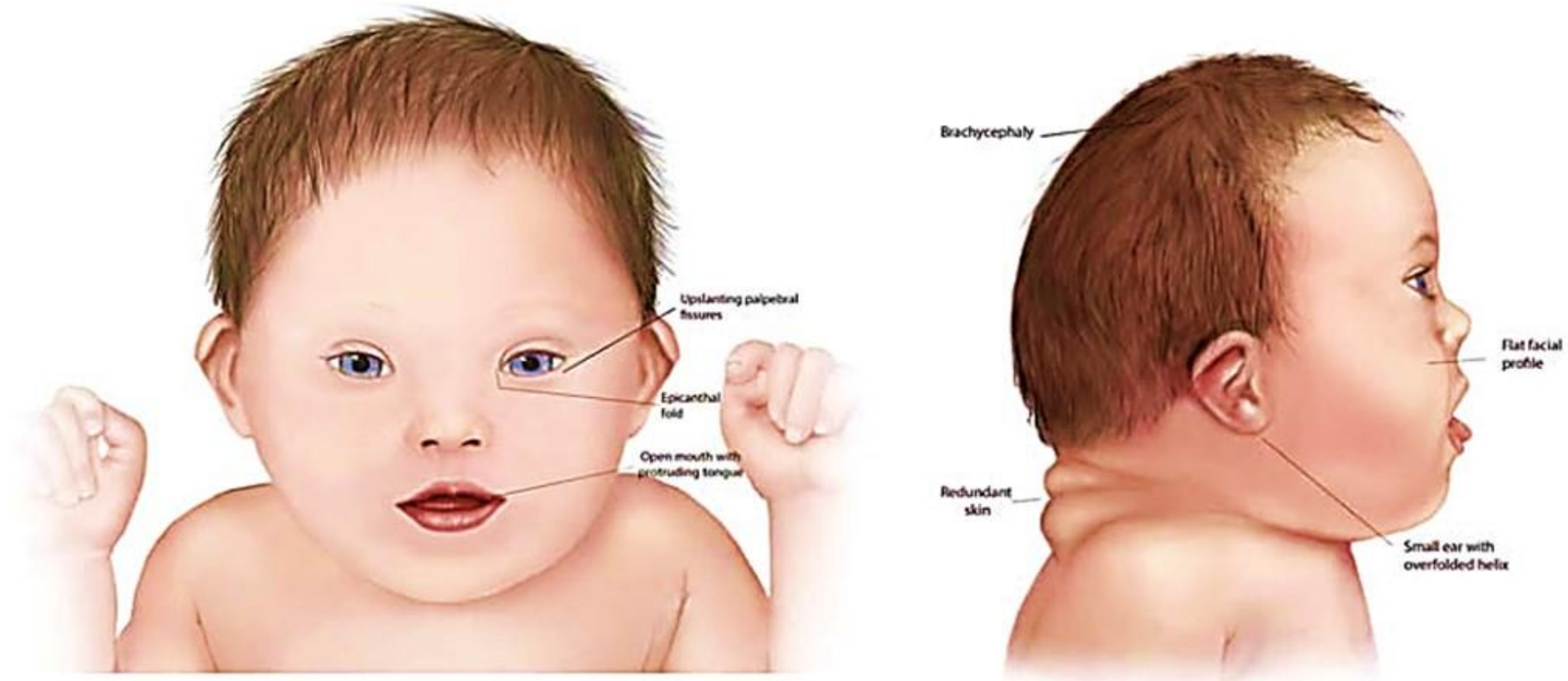
Wajah: Profil wajah datar, pangkal hidung rata, mata berbentuk almond yang miring ke atas, dan telinga kecil.

Fisik: Tonus otot lemah (hipotonia), leher pendek, tangan lebar dengan satu garis lipatan telapak tangan, dan tubuh cenderung pendek.

Perkembangan: Keterlambatan dalam berbicara, motorik (duduk, berjalan), dan kemampuan belajar (intelektual)



Trisomy 21 / Down Syndrome



Gambaran luar anak Trisomie 21



- Bentuk mata cenderung sipit.
- Bentuk hidung khas (agak lebar, pesek).
- Bentuk kepala, lingkaran kepala yg khas.
- Pertumbuhan badan yang lambat dengan ukuran badan biasanya lebih pendek daripada anak pada umumnya dengan poporsi badan yang khas.
- Jari – jari tangan dan lengan lebih pendek.
- Ukuran mulut lebih kecil, dengan ukuran lidah yg lebih besar.

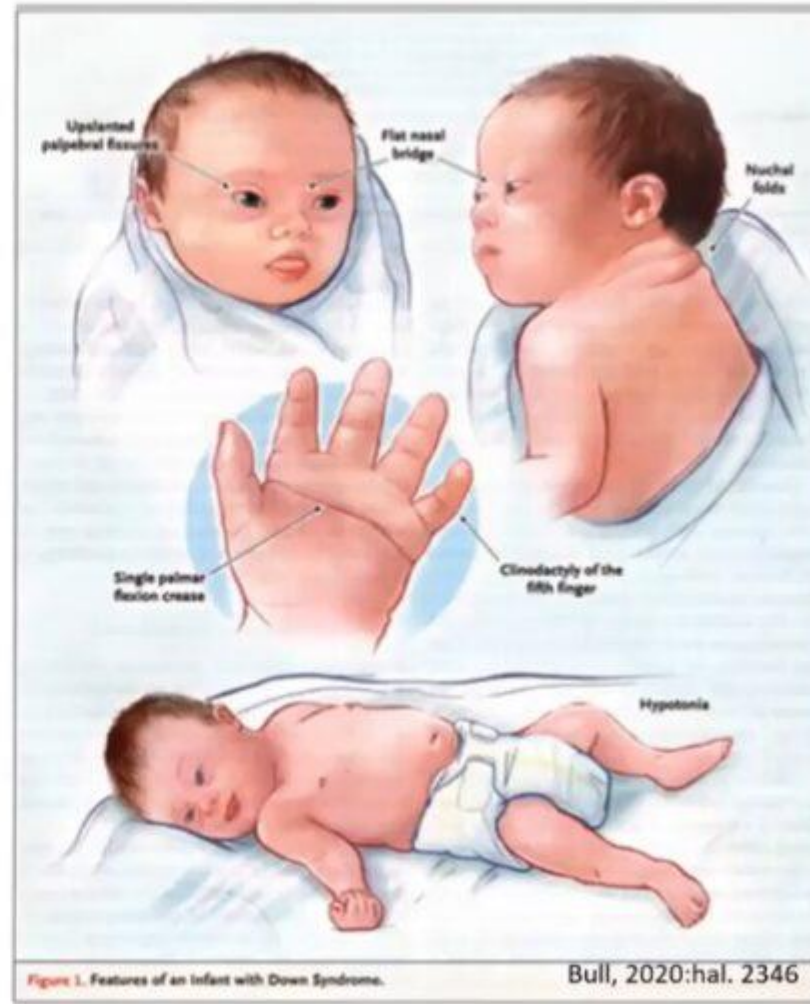


Figure 1. Features of an infant with Down Syndrome.

Bull, 2020:hal. 2346

Penyebab:

Down syndrome terjadi karena pembelahan sel abnormal saat pembentukan sel telur atau sperma, menghasilkan 47 kromosom (seharusnya 46).

1. **Trisomi 21:** Jenis paling umum (sekitar 95% kasus), di mana setiap sel memiliki tiga kromosom 21.
2. **Translokasi:** Sebagian kromosom 21 menempel pada kromosom lain.
3. **Mosaik:** Hanya sebagian sel yang memiliki salinan ekstra, seringkali dengan gejala lebih ringan

Komplikasi Kesehatan:

Penderita Down syndrome berisiko lebih tinggi mengalami gangguan kesehatan, di antaranya kelainan jantung bawaan, masalah pendengaran/penglihatan, **hipotiroidisme**, gangguan pencernaan, dan *sleep apnea*

Skrining Hipotiroid Kongenital (SHK) untuk Bayi Sehat

Skrining Hipotiroid Kongenital (SHK) dilakukan dengan pengambilan sampel darah pada tumit bayi yang baru lahir, idealnya dilakukan saat umur bayi 48-72 jam.



Turner Syndrome

Sindrom Turner

Sindrom Turner adalah kelainan genetik langka pada wanita akibat hilangnya satu kromosom X (dari total dua), ditandai dengan perawakan pendek, kegagalan ovarium, dan kelainan fisik lainnya.

Kondisi ini tidak diturunkan, melainkan kesalahan acak genetik. Penanganan, seperti terapi hormon, membantu meningkatkan kualitas hidup penderita

Tanda dan Gejala Utama

Gejala bervariasi dari ringan hingga berat:

Perawakan Pendek: Pertumbuhan lambat, sering terlihat sejak masa kanak-kanak.

Gangguan Reproduksi: Ovarium gagal berkembang, menyebabkan pubertas terlambat, tidak menstruasi, hingga infertilitas.

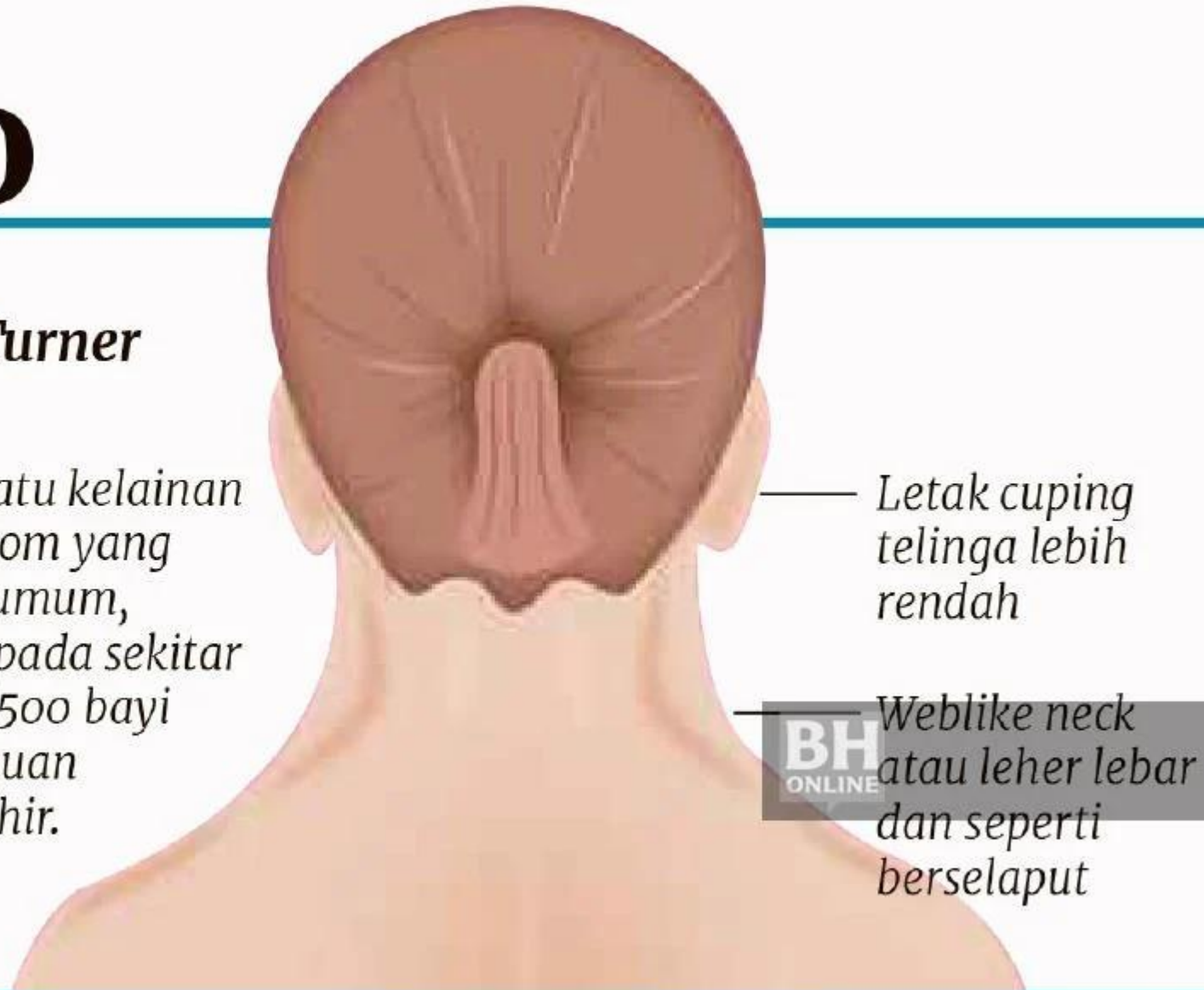
Ciri Fisik Khas: Leher lebar/berlipat (*webbed neck*), posisi telinga rendah, dada lebar, dan rahang bawah kecil.

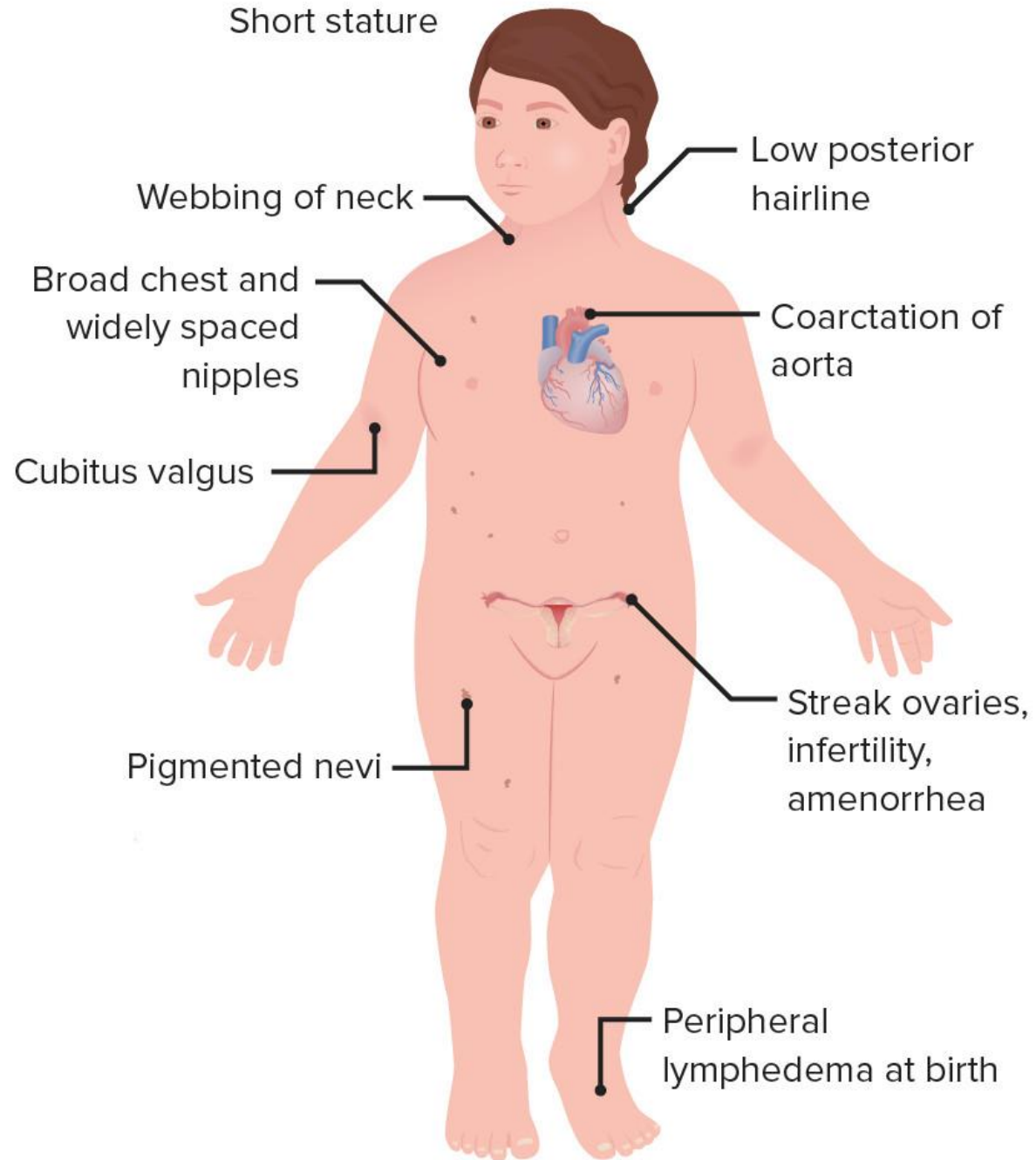
Komplikasi Medis: Kelainan jantung bawaan dan masalah ginjal.

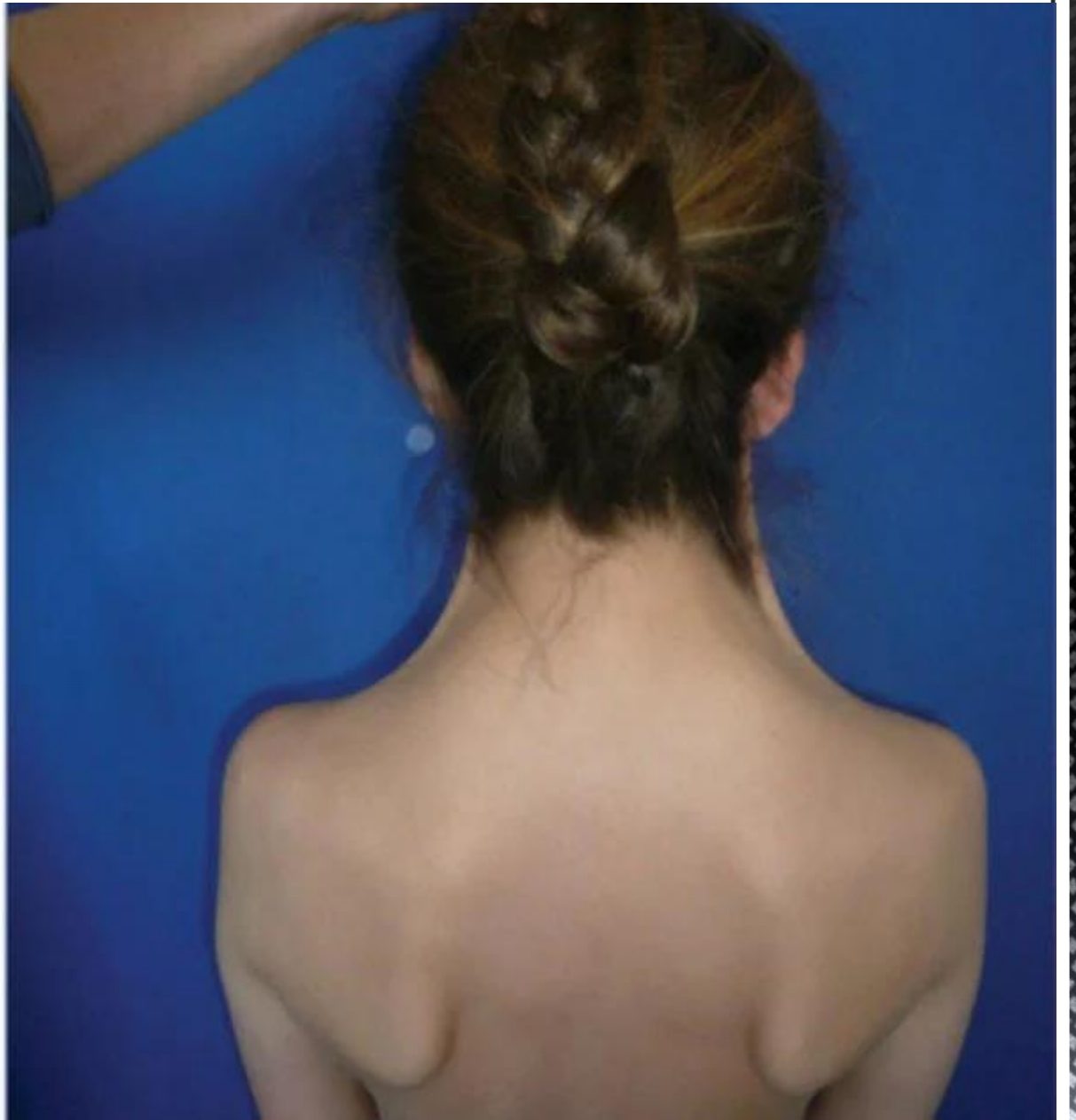
Info

Sindrom Turner

- *Salah satu kelainan kromosom yang paling umum, terjadi pada sekitar 1 dari 2500 bayi perempuan yang lahir.*







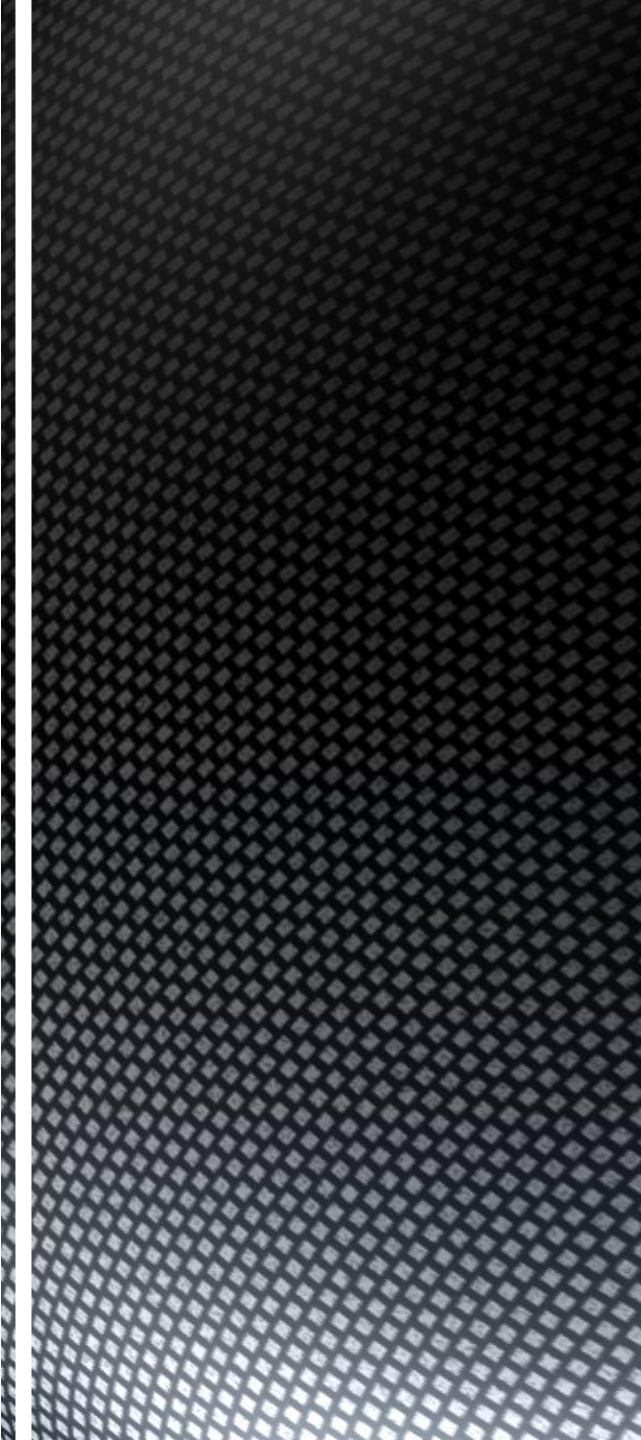
Penyebab dan Diagnosis

Kondisi Genetik (45,X): Terjadi ketika sel tubuh kekurangan satu kromosom X.

Mosaikisme: Beberapa sel memiliki dua kromosom X, sementara sel lain hanya satu.

Diagnosis: Melalui pemeriksaan kariotipe (analisis kromosom), sering terdeteksi melalui USG prenatal (tengkuk tebal, kelainan jantung).

Secara kecerdasan,
pengidap Sindrom
Turner umumnya
normal, berbeda
dengan kondisi
genetik lain yang
memengaruhi fungsi
kognitif



Prinsip Dasar Kariotipe

Prinsip dasar kariotipe adalah analisis visual untuk mengidentifikasi jumlah, ukuran, dan bentuk kromosom dalam sampel sel tubuh (biasanya sel darah putih) yang dihentikan saat metafase

Komponen utama dalam prinsip kariotipe:

Analisis Kromosom: Mengevaluasi 23 pasang (46 buah) kromosom manusia (22 pasang autosom, 1 pasang kromosom seks).

Klasifikasi Denver: Penyusunan kromosom dilakukan berdasarkan ukuran dan letak sentromer, dikelompokkan menjadi 7 golongan (A-G).

Tujuan Klinis: Mendeteksi kelainan kromosom seperti Down Syndrome (trisomi 21), Edwards, Turner, atau kelainan struktural seperti delesi dan translokasi.

Prosedur Penting: Melibatkan pembiakan sel (kultur), penghentian pembelahan pada tahap metafase (saat kromosom paling padat), pengecatan (staining) untuk menghasilkan pola pita (banding pattern), dan pemotretan.

Hasil Akhir: Kariogram yang disusun untuk membandingkan kromosom individu dengan pola norma

Kariotipe sangat penting untuk diagnosis kelainan bawaan, penyelidikan infertilitas, dan analisis kanker

Relevansi kelainan kromosom dalam praktik kebidanan

Kelainan kromosom relevan dalam praktik kebidanan untuk deteksi dini risiko janin, seperti sindrom Down atau trisomi lainnya. Ini memungkinkan konseling prenatal, persiapan mental orang tua, dan manajemen kehamilan yang tepat untuk mengurangi risiko keguguran, cacat bawaan, serta gangguan tumbuh kembang.

Selamat Belajar !!!