

4

by Sie E

Submission date: 10-Jan-2020 06:57PM (UTC-0800)

Submission ID: 1240837775

File name: 4._SINDROMA_KLINEFELTER-converted.docx (24.42K)

Word count: 2276

Character count: 14260

SINDROMA KLINEFELTER

Ernawati

3

Dosen Fakultas Kedokteran Universitas Wijaya Kusuma Surabaya

Abstrak

Sindroma Klinefelter adalah suatu kelainan kromosom pada pria, 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. Pria dengan sindroma Klinefelter nampak normal saat dilahirkan dan mempunyai genitalia pria yang normal, tetapi dalam perkembangannya terjadi perubahan seperti ginekomastia, testis dan penis menjadi lebih kecil dibanding normal serta proporsi tubuh yang abnormal.

Diagnosa dari sindroma Klinefelter ditegakkan bilater dapat kelebihan satu atau lebih kromosom X pada pria yang dapat diketahui sejak masa kehamilan dengan pemeriksaan prenatal seperti sampel villi chorionic atau amniosintesis.

Kata kunci : sindromaklinefelter, kromosom X, kromosom Y, kromosom XXY

KLINEFELTER SYNDROME

Ernawati

3

Lecturer Faculty of Medicine, University of Wijaya Kusuma Surabaya

Abstract

Klinefelter syndrome is a disorder kromosom pada pria, where 5 people are born with this condition have at least one extra X chromosome. In normal circumstances, humans have 46 total of 46 chromosomes in every cell, where two of the chromosome was responsible for determining the sex chromosomes X and Y. Women have XX chromosomes and males have an XY chromosome. 10

In Klinefelter syndrome is often a man has 47 chromosomes in each cell, an excess of one X chromosome, so has the combination of chromosomes XXY. Pria with Klinefelter syndrome appear normal at birth and have normal male genitalia, but there is a change in its development, such as gynecomastia, testicular and penis be smaller than normal and abnormal body proportions. 5

Diagnosis of the syndrome Klinefelter enforced bilater to one or more extra X chromosome in males is known from the time of pregnancy with prenatal examination, such as chorionic villi sampling or amniocentesis.

Keywords: sindromaklinefelter, chromosome X, chromosome Y, chromosome XXY

PENDAHULUAN

1.1 Latar Belakang

Suatu proses dengan mana individu akan dilahirkan 1 mengalami kelainan jumlah kromosom telah diketahui secara eksperimen untuk lebih dari 50 tahun dan dalam kenyataannya merupakan salah satu puncak kejadian dalam sejarah genetika. Yang akhirnya membawa semua itu kecuali keyakinan umum bahwa gen-gen tentu saja terdapat dalam kromosom, adalah penemuan non disjunction dan hubungan antara gambaran sitologi dan rasio genetik. 1

Pada saat meiosis, sepasang kromosom dapat gagal untuk berpisah satu sama lain atau lebih mungkin gagal untuk berhubungan. Apabila pandangan terakhir ini benar, maka kromosom pada pasangan itu kemudian akan terletak bebas dan memisah satu sama lain secara random (acak). Apabila suatu kromosom

pergi ke masing-masing kutub gelendong, maka akan terbentuk gamet normal. Tetapi apabila kedua kromosom pergi ke satu kutub, maka mungkin dua jenis komplementer dari gamet abnormal dapat dibentuk, baik gamet dengan dua kromosom dari sepasang kromosom dan bukan satu kromosom atau gamet tanpa kromosom tersebut.

Fenomena ini disebut non disjunction, yang mencerminkan pandangan lain bahwa pasangan kromosom gagal untuk memisah. Apabila non disjunction terjadi pada wanita normal, maka kedua kromosom X mungkin tetap berada dalam ovum. Sebaliknya dapat juga kedua kromosom dapat menuju badan kutub (polar body) sehingga menyebabkan terbentuknya satu sel telur tanpa kromosom X. Hal yang sama, non disjunction pada pria akan menyebabkan terbentuknya spermatozoon yang mengandung kromosom X dan kromosom Y, atau akan terbentuk

spermatozoon yang tanpa kromosom X dan kromosom Y, apabila kejadian tersebut terjadi pada pembelahan meiosis pertama, non disjunction pada pembelahan meiosis kedua menghasilkan spermatozoon yang mengandung dua kromosom X atau dua kromosom Y atau sebaliknya tanpa kromosom X atau tanpa kromosom Y.

Jadi non disjunction pada pria maupun pada wanita akan menghasilkan individu abnormal dengan konstitusi kromosom 47 XYY, 47 XXX, atau 45 X. Non disjunction pada pihak wanita akan menghasilkan satu jenis lagi dari konstitusi kromosom yang abnormal yaitu 45 Y. Rupanya pasti zigot yang mengandung kromosom kelamin OY tidak mampu hidup. Non disjunction pada pihak pria juga menghasilkan konstitusi kromosom XYY pada zigot.^{1,2}

Konstitusi 47 XXY diidentifikasi pada orang-orang yang menderita sindroma Klinefelter. Orang-orang yang menderita sindroma ini penampilan luarnya normal, tetapi testisnya selalu kecil saat pubertas dan menderita azoospermia yang komplis atau hampir komplis. Sangat sering terdapat ginekomastia. Pada biopsi menunjukkan adanya hialinisasi yang nyata pada tubulus seminiferus. Sering kelainan ini tidak tampak sebelum pubertas, dan perkembangan umum yang meliputi perkembangan genitalia eksterna adalah relatif normal.

Pasien kadang-kadang secara kebetulan mengeluhkan hal ini karena adanya ginekomastia. Sering tidak dicurigai adanya kelainan, penderita ini dapat kawin dan kemudian sadar akan keadaannya karena adanya infertilitas.

Kelainan mental biasanya dalam derajat yang lebih ringan (kebanyakan mempunyai IQ 60 – 80) adalah lebih sering dibandingkan populasi umum, walaupun sebagian besar penderita-penderita tadi keadaan mentalnya benar-benar normal, bahkan apabila inteligensinya di bawah rata-rata dari saudara-saudara kandung mereka yang normal.

1.2 Tujuan

Memberikan informasi pada para pembaca apa yang dimaksud dengan sindroma Klinefelter, penyebab sindroma Klinefelter dan gambaran klinisnya.

PEMBAHASAN

2.1 Definisi

Sindroma Klinefelter (Seminiferous Tubule Dysgenesis, Testicular Dysgenesis, Medullary Gonadal Dysgenesis, Chromatin Positive Micro-orchidism) adalah suatu kelainan kromosom pada pria. Orang-orang yang dilahirkan dengan kondisi seperti ini mengalami sedikitnya kelebihan satu kromosom X.

Nama Sindroma Klinefelter diberikan setelah Dr. Henry Klinefelter, orang yang pertama kali menemukan gejala-gejala yang ditemukan pada beberapa orang pria yang mempunyai kelebihan kromosom X, pada tahun 1942.^{3,4}

2.2 Deskripsi

Sindroma Klinefelter adalah suatu kondisi, dimana kelebihan satu atau lebih kromosom X pada pria. Anak laki-laki yang dilahirkan dengan kelebihan kromosom X nampak normal saat dilahirkan. Ketika mulai memasuki masa pubertas penampilan mereka masih nampak normal, tetapi saat memasuki pertengahan masa pubertas kadar testosteron yang rendah menyebabkan testis yang kecil dan ketidakmampuan untuk menghasilkan spermatozoon. Pria dengan sindroma Klinefelter juga mempunyai gangguan pembelajaran dan problem perilaku seperti pemalu.

2.3 Profil genetik

Kromosom terdapat di dalam sel dalam tubuh kita. Kromosom mengandung gen-gen, struktur yang memberitakan bagaimana tubuh kita akan tumbuh dan berkembang.

Kromosom bertanggung jawab untuk mewariskan sifat dari orang tua kepada anak-anaknya. Kromosom juga menentukan apakah seorang anak yang akan dilahirkan berjenis kelamin perempuan atau pria.

Pada keadaan normal, manusia mempunyai total 46 kromosom dalam setiap selnya, dimana dua dari kromosom tadi akan bertanggung jawab untuk menentukan jenis kelaminnya. Dua kromosom seks ini disebut kromosom X dan Y. Kombinasi dari kedua kromosom seks ini menentukan jenis kelamin dari seorang anak. Wanita mempunyai dua kromosom X (XX), pria mempunyai satu kromosom X dan satu kromosom Y (XY).⁶

Pada sindroma Klinefelter, masalahnya adalah hasil dari perkembangan jumlah kromosom yang tidak normal, seringkali seorang pria

dengan sindroma Klinefelter dilahirkan dengan 47 kromosom pada setiap selnya. Kelebihan satu kromosom tersebut adalah kromosom X. Hal ini berarti dibanding keadaan normal yaitu kombinasi kromosom XY, pria ini mempunyai kombinasi kromosom XXY. Karena orang dengan sindroma Klinefelter mempunyai kromosom Y, maka mereka semuanya adalah seorang pria. Kira-kira 1-3 dari semua pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai perubahan kromosom lain termasuk kelebihan satu kromosom X. Mozaik Klinefelter sindrom terjadi ketika beberapa sel dari tubuh mendapatkan tambahan kromosom X dan bagian yang lain mempunyai kromosom pria normal. Pria-pria ini dapat mempunyai gejala yang sama atau lebih ringan dibandingkan dengan Non Mozaik Klinefelter sindrom. Pria dengan tambahan lebih dari satu kromosom X, seperti 48 XXXY, biasanya mempunyai kelainan yang lebih berat dibanding pria dengan 47 XXY. Rata-rata usia ibu hamil yang melahirkan anak dengan sindroma Klinefelter adalah 32,3 tahun.^{6,7}

2.4 Demografis

Sindroma Klinefelter merupakan salah satu kelainan kromosom yang sering terjadi. Rata-rata setiap 500 – 800 pria yang dilahirkan ada satu yang menderita sindroma Klinefelter. Kira-kira 3 persen dari populasi pria yang infertil menderita sindroma Klinefelter.

2.5 Tanda dan gejala

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. Sejak masa kanak-kanak pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai tinggi badan yang lebih tinggi dari rata-rata dan lengan yang lebih panjang. Rata-rata 20-50% mempunyai tremor ringan, suatu pergerakan yang tidak terkontrol.

Banyak pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai kekuatan tubuh bagian atas yang lemah. Sindroma Klinefelter tidak menyebabkan kelainan homoseksual. Kira-kira

1-3 dari pria dengan sindroma Klinefelter mengalami pembesaran payudara (ginekomastia). Ginekomastia ini timbul pada sekitar 80% kasus.

Kebanyakan anak laki-laki memasuki masa puber yang normal, tetapi beberapa ada yang mengalami keterlambatan. Sel-sel Leydig di testis biasanya memproduksi testosteron. Pada sindroma Klinefelter, sel Leydig gagal bekerja dengan semestinya menyebabkan produksi testosteron yang lambat saat pertengahan masa puber produksi testosteron menurun sampai kira-kira setengahnya. Hal ini akan menyebabkan menurunnya pertumbuhan rambut di wajah dan pubis. 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.

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. 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.⁸

Dulu dipercaya bahwa anak laki-laki dengan sindroma Klinefelter akan menjadi retardasi mental, dokter tidak mengetahui bahwa kelainan tersebut dapat timbul tanpa adanya retardasi mental. Bagaimanapun, anak-anak dengan sindroma Klinefelter seringkali mengalami kesulitan berbicara, termasuk cara belajar berbicara, membaca dan menulis. Kira-kira 50% pria dengan sindroma Klinefelter mengalami dyslexia.

Beberapa orang dengan sindroma Klinefelter mempunyai kesulitan sosialisasi dan cenderung lebih pemalu, mudah cemas dan depresi.

Range of hormone values in men with Klinefelter's Syndrome with healthy men

	Klinefelter's Syndrome	Healthy men
Serum LH (mIU/ml)	4.25 - 12.7 (7.8)	0.62 - 2.81 (1.8)
Serum FSH (mIU/ml)	12.1 - 61.2 (29.4)	0.51 - 5.2 (2.7)
Plasma testosterone (ng/dl)	81 - 849 (316)	346 - 1075 (990)
Plasma estradiol (pg/ml)	3 - 65 (34)	UD - 34 (16)

From Wang C, Baker HWG, Burger HG, et al: Hormonal studies in Klinefelter's syndrome. Clin

	BIRTH	CHILDHOOD	PUBERTY	ADULTHOOD
Cryptorchidism	X			
Microphallus	X			
Hypospadias	X			
Somatic anomalies	X			
Learning disabilities		x	x	X
Behavioral disorder		X	x	x
Mental retardation		x	x	X
Tall stature			X	x
Eunuchoid habitus			x	X
Delayed puberty			X	
Small testes			X	X
Delayed sex characteristics			X	X
Gynecomastia			x	X
Infertility				X
Impaired libido				X
Thyroid dysfunction				X

Endocrinol 4:399-411, 1975. Value in parentheses are population means.

2.6 Diagnosis

Diagnosis dari sindroma Klinefelter ditegakkan bila terdapat kelebihan satu atau lebih kromosom X pada pria. Hal ini dapat diketahui sejak masa kehamilan dengan pemeriksaan prenatal seperti sample villi chorionic atau amniosintesis. Prosedur sample villi chorionic dapat dilakukan pada usia kehamilan 10-12 minggu untuk mengambil sedikit sample dari plasenta untuk diperiksa. Amniosintesis dapat dilakukan pada usia kehamilan 16-18 minggu dengan mengambil sedikit cairan amnion untuk diperiksa. Kedua prosedur pemeriksaan tersebut mempunyai resiko terjadinya abortus. Biasanya prosedur pemeriksaan ini dilakukan bila ada perkiraan terjadinya sindroma Klinefelter.⁵

Misalnya, prosedur diagnostik prenatal dapat dilakukan pada seorang wanita tua untuk menentukan jika bayinya menderita sindroma Down. Jika diagnosis dari sindroma Klinefelter diharapkan pada seorang anak laki-laki atau pria dewasa, pemeriksaan kromosom

dapat juga dilakukan melalui pemeriksaan darah atau sample kulit sesudah dilahirkan.

2.7 Magement terapi

Tidak ada pengobatan yang tersedia untuk merubah kromosom. Anak-anak dengan sindroma Klinefelter mungkin membutuhkan terapi wicara atau pelatihan pembelajaran yang lain. Injeksi testosteron dimulai saat masa pubertas dapat membantu perkembangan yang normal termasuk masa otot, pertumbuhan rambut, dan meningkatkan kemampuan seksual. Pemberian suplemen testosteron tidak dapat menambah ukuran testis, menurunkan pertumbuhan payudara atau memperbaiki infertilitas.

2.8 Prognosa

Penderita dengan sindroma Klinefelter dapat mempunyai kehidupan seks yang normal, tetapi mereka biasanya hanya memproduksi sedikit atau bahkan tidak ada spermatozoon sama sekali. Antara 95% dan 99% dari pria XXY adalah infertil, karena mereka tidak

dapat menghasilkan spermatozoon. Pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai resiko yang meningkat untuk terjadinya osteoporosis, kelainan autoimun seperti lupus dan arthritis, diabetes dan tumor payudara maupun tumor germ cell

Kesimpulan

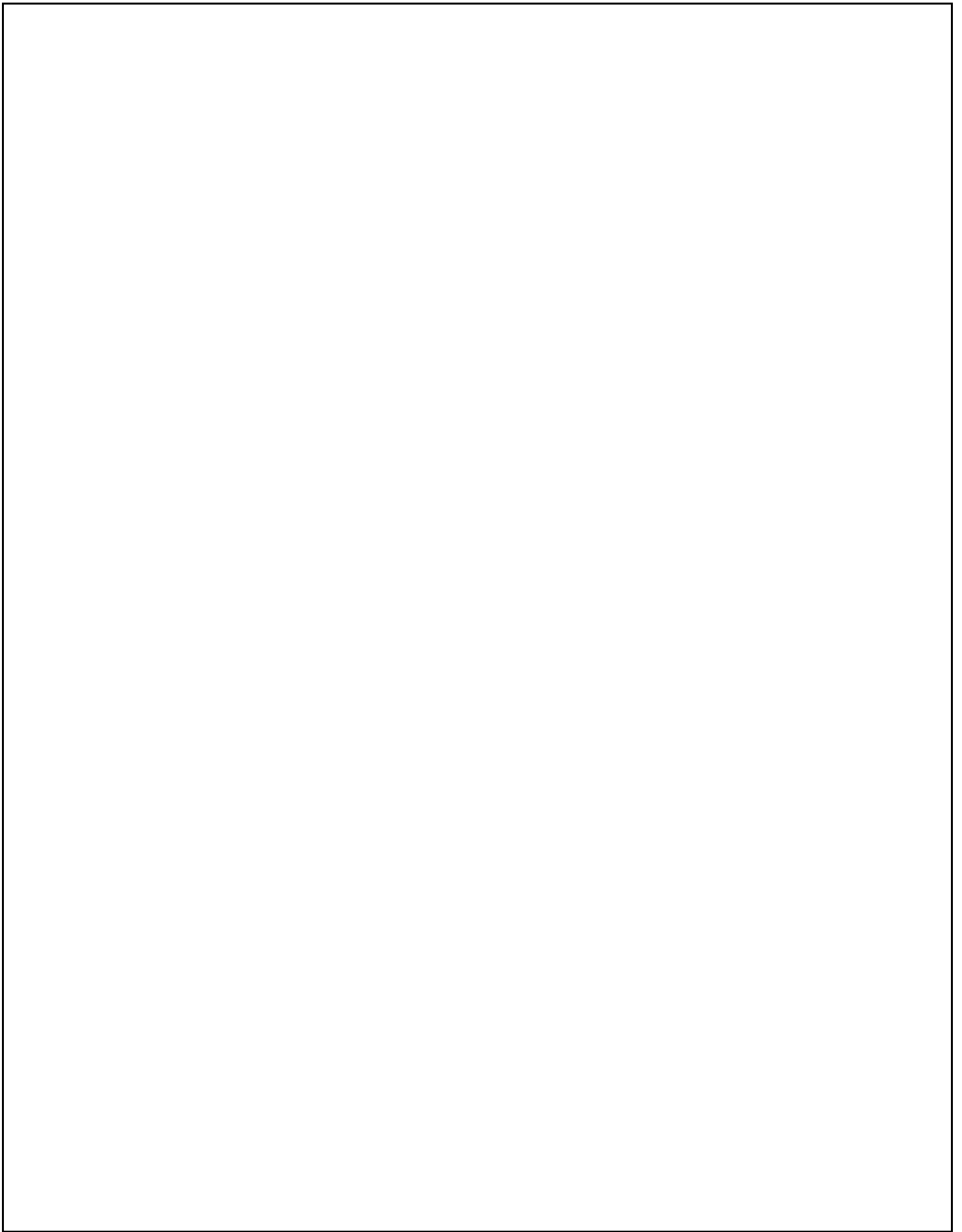
1. Sindroma Klinefelter yang juga dikenal dengan sindroma XXY, adalah suatu keadaan dimana kelebihan kromosom X pada seorang pria
2. Sindroma Klinefelter ditemukan pertama kali oleh Dr. Henry Klinefelter.
3. Tidak semua pria dengan sindroma Klinefelter mempunyai gejala yang sama atau derajat kelainan yang sama. Beratnya gejala tergantung dari berapa banyak jumlah XXY pada sel-sel yang dimiliki pria tersebut.
4. Sindroma Klinefelter menyebabkan gangguan perkembangan :
 - a. Perkembangan fisik : lemahnya otot dan penurunan kekuatan, rendahnya kadar testosteron, 95%-99% infertil
 - b. Perkembangan berbicara : keterlambatan berbicara, kesulitan dalam berbahasa, kesulitan membaca, kesulitan memproses apa yang mereka dengar.
 - c. Perkembangan sosial : kurang percaya diri, kurang aktif
5. Gambaran klinis :
 - a. Testis kecil, konsistensi keras
 - b. Penis kecil
 - c. Rambut pubis, ketiak dan wajah sedikit
 - d. Gynekomastia
 - e. Proporsi tubuh yang abnormal (rentang tangan > tinggi badan)
6. Pada pemeriksaan lebih lanjut didapatkan :
 - a. Karyotiping menunjukkan gambaran kromosom 47XXY
 - b. Jumlah spermatozoon yang rendah
 - c. Kadar testosteron yang rendah
 - d. Kadar LH meningkat
 - e. Kadar FSH meningkat
 - f. Total plasma testostosterone menurun pada 60% pasien

7. Manajemen terapi :

- a. Terapi edukasi : terapi wicara, terapi psikologis seperti perkembangan mental, terapi keluarga
- b. Terapi medikamentosa : testosterone replasement therapy (TRT) dapat membantu meningkatkan kadar testosteron, peningkatan kadar testosteron ini akan membantu meningkatkan perkembangan otot, pertumbuhan rambut tubuh, perubahan suara menjadi lebih berat.
- c. Intracytoplasmic sperm injection (ICSI)

DAFTAR PUSTAKA

1. Blachford L. Stacey, The Gale Encyclopedia of Genetic Disorders, 2001
2. Burns W George, The Science of Genetics an Introduction to Heredity, 1983
3. Bouloux P, Diagnostic Tests in Endocrinology and Diabetes, 1994
4. Degroot LJ, Endocrinology, 1995
5. Levitan M, Textbook of Human Genetics, 1988
6. Pai C Anna, Dasar-dasar Genetika Manusia, 1992
7. Roberts Fraser & Pembrey E Marcus, Pengantar genetika Kedokteran, 1995
8. Sigman M, Howard S, Male Infertility, Cambell's Urology 1998



ORIGINALITY REPORT

13%

SIMILARITY INDEX

9%

INTERNET SOURCES

3%

PUBLICATIONS

5%

STUDENT PAPERS

PRIMARY SOURCES

1	repository.uinjkt.ac.id Internet Source	4%
2	Carolyn A. Allan, Robert I. McLachlan. "Androgen Deficiency Disorders", Elsevier BV, 2016 Publication	2%
3	www.scribd.com Internet Source	2%
4	makalah-kesehatan-online.blogspot.com Internet Source	1%
5	Submitted to Utica College of Syracuse University Student Paper	1%
6	documents.mx Internet Source	1%
7	Submitted to University of Bedfordshire Student Paper	1%
8	Shalender Bhasin, Kun Ma, Indranil Sinha, Michael Limbo, Wayne E. Taylor, Behrouz	<1%

Salehian. "THE GENETIC BASIS OF MALE INFERTILITY", Endocrinology and Metabolism Clinics of North America, 1998

Publication

9

id.scribd.com

Internet Source

<1%

10

Submitted to Barstow Community College

Student Paper

<1%

Exclude quotes Off

Exclude matches Off

Exclude bibliography On