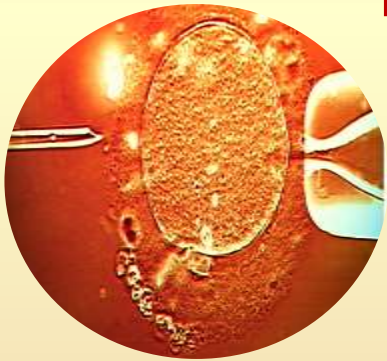




Kelainan Genetik Janin yang dapat Dideteksi pada Trimester Pertama

dr. Yulice Soraya Nur Intan, Sp.OG



Trimester Pertama Kehamilan

Merupakan saat setelah konsepsi sampai dengan usia kehamilan 12 minggu

- 3 Periode yang terjadi saat trimester pertama kehamilan
 - Periode germinal
 - Sel telur yang telah dibuahi bergerak ke uterus dan terjadi implantasi
 - Implantasi terjadi setelah 10-14 hari setelah konsepsi



Trimester Pertama Kehamilan

– Periode embryo

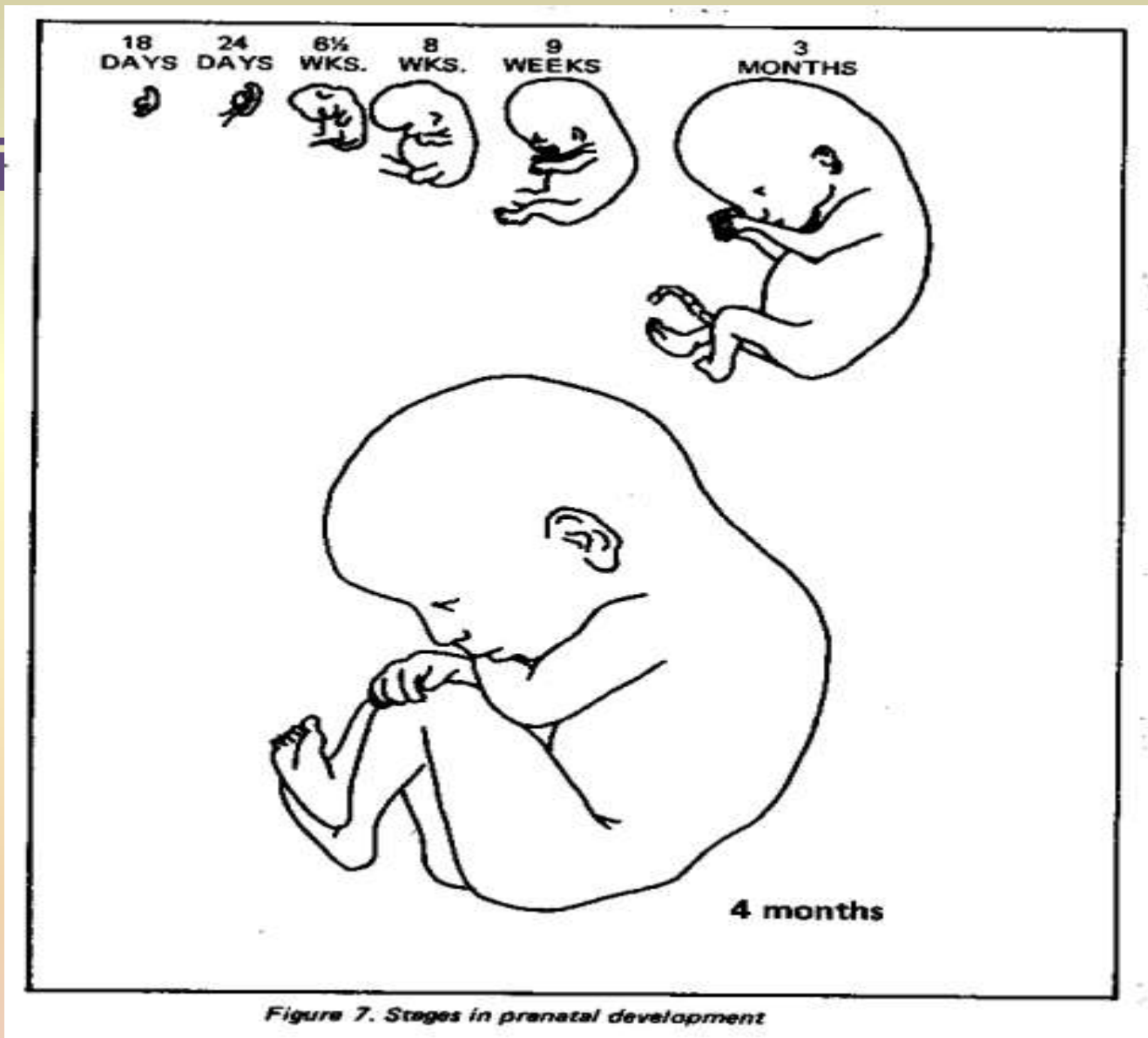
- Terjadi di akhir minggu ke 3 sampai minggu 8 kehamilan.
- Organ utama dan struktur anatomi mulai terbentuk

– Periode fetus

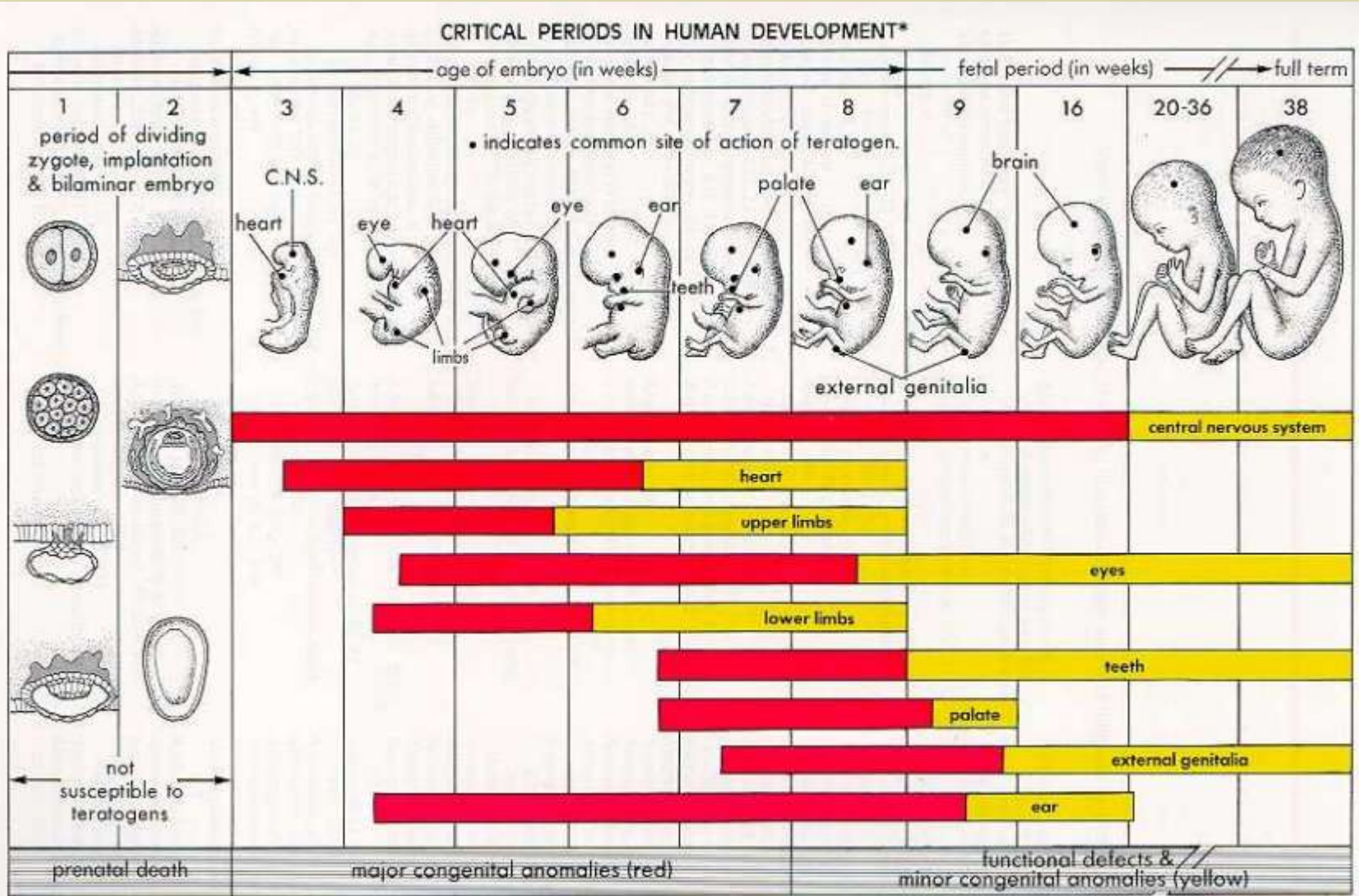
- Terjadi dari minggu ke 9 sampai mendekati kelahiran
- Organ utama mulai tumbuh dengan cepat dan saling tersambung

Perkembangan Fetus

- Cl



Masa Kritis Perkembangan Fetus

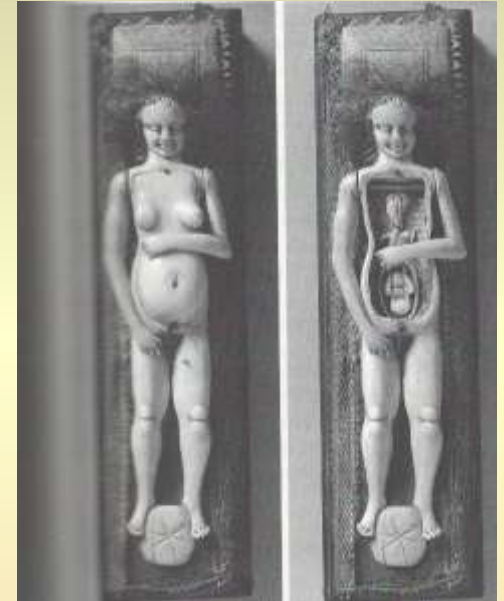


Screening pada Trimester Pertama

- Dilakukan pada usia kehamilan 10 minggu 3 hari sampai 13 minggu 6 hari
 - Pada kehamilan tunggal
 - Jenis tes:
 - Nuchal translucency
 - Serum Screening
 - PAPP-A
 - Free β -hCG
- Gold Standard test for Trisomy is karyotyping of foetal cells

Resiko untuk ibu dan janin

- diabetes gestasional
- infeksi (HIV, hepatitis dan sifilis)
- ketidakcocokan rhesus
- disfungsi tiroid



Kelainan yang dapat di deteksi pada trimester pertama

- Biasanya kelainan genetik yang dapat di deteksi pada trimester pertama kehamilan adalah kelainan yang dapat menyebabkan retardasi mental pada janin
- Penyakit:
 - Trisomi 21 (sindrom down)
 - Trisomi 13 (sindrom patau)
 - Trisomi 18 (Sindrom Edward)

Sindrom down



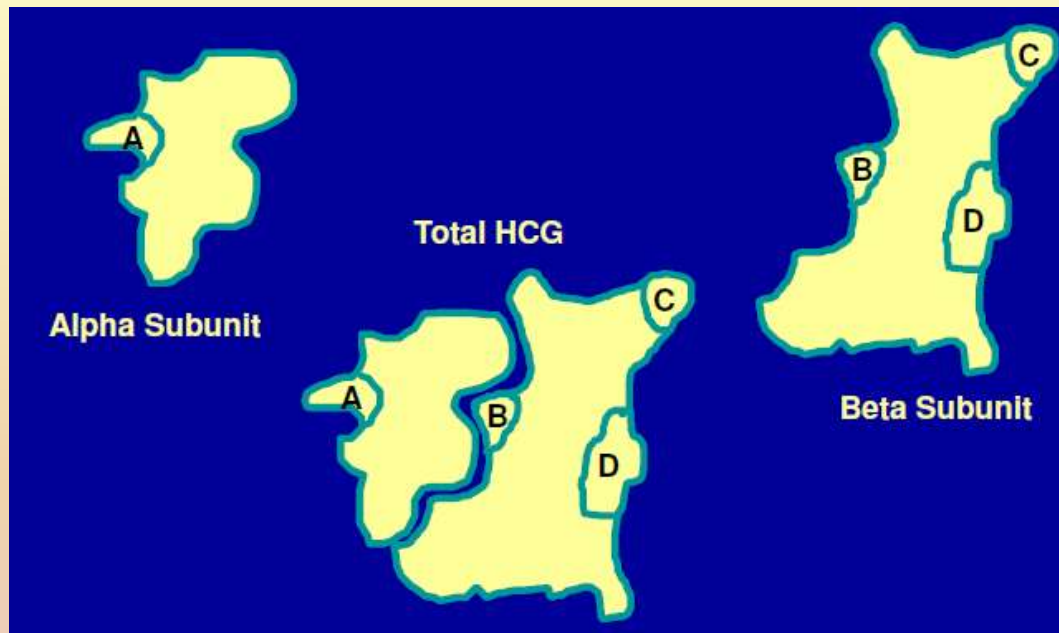
- Ditemukan oleh J.L.H Down pada tahun 1866
- Dia menemukan sekelompok anak retardasi mental dengan ciri ciri yang sama
- Karena merupakan trisomy tersering karena itu banyak menjadi pusat penelitian

Sindrom Down

- Ciri ciri sindrom down:
 1. Wajah yang khas (fisura palpebral up-slanting, jembatan hidung datar, kepala kecil dengan oskiput mendatar, dan lidah menonjol)
 2. Jaringan tengkuk berlebih
 3. Garis transverse tunggal di telapak tangan

Free β -hCG

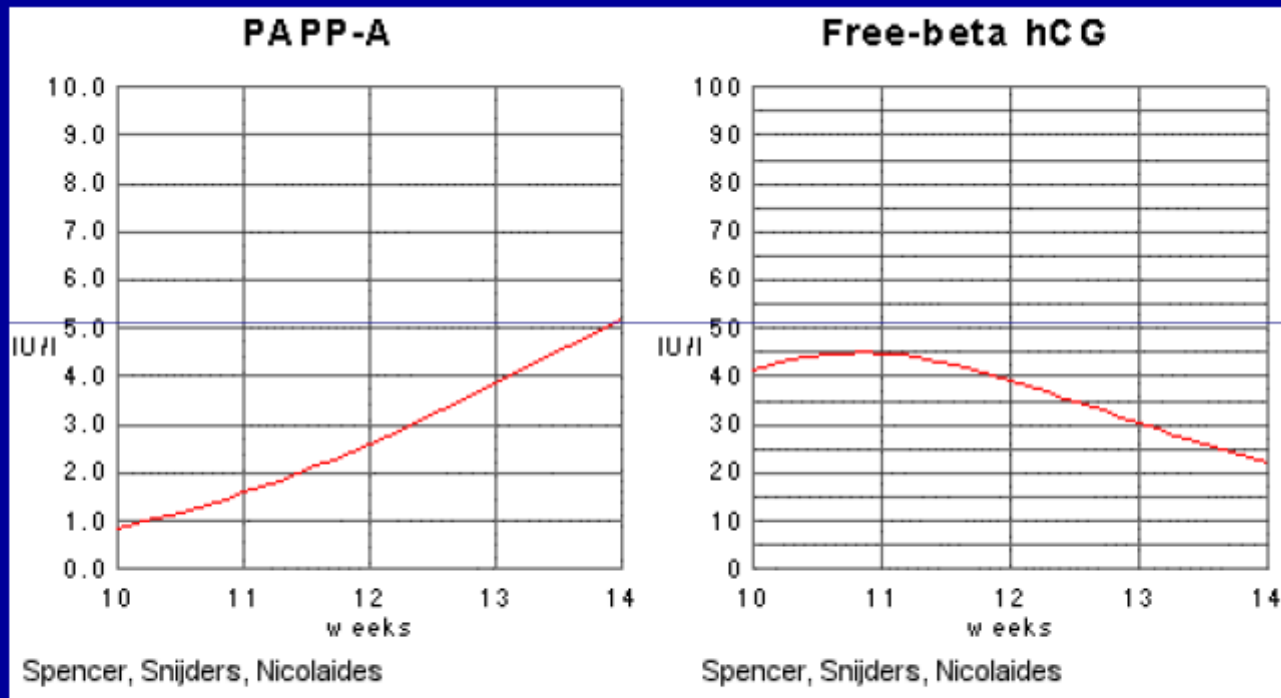
- Rantai bebas Gonadotropin Chorionik Manusia. Sangat tinggi pada awal trimester pertama kemudian menurun pada akhir trimester pertama
- β hCG Bebas lebih tinggi pada Kehamilan Down selama periode screening trimester pertama.



Pregnancy Associated Plasma Protein A (PAPP A)

- PAPP-A - Kehamilan terkait Plasma Protein-A.
- Protein plasenta yang terus berlanjut meningkat selama masa kehamilan. Glikoprotein homotetramerik yang dibuat di dalam chorionic villi. Spesifik dan berpotensi menghambat dari granulosit elastase. Dimana tingkat serum protein ini lebih rendah pada kehamilan dengan Down Sindrom di periode screening trimester pertama

PAPP-A dan β -hCG



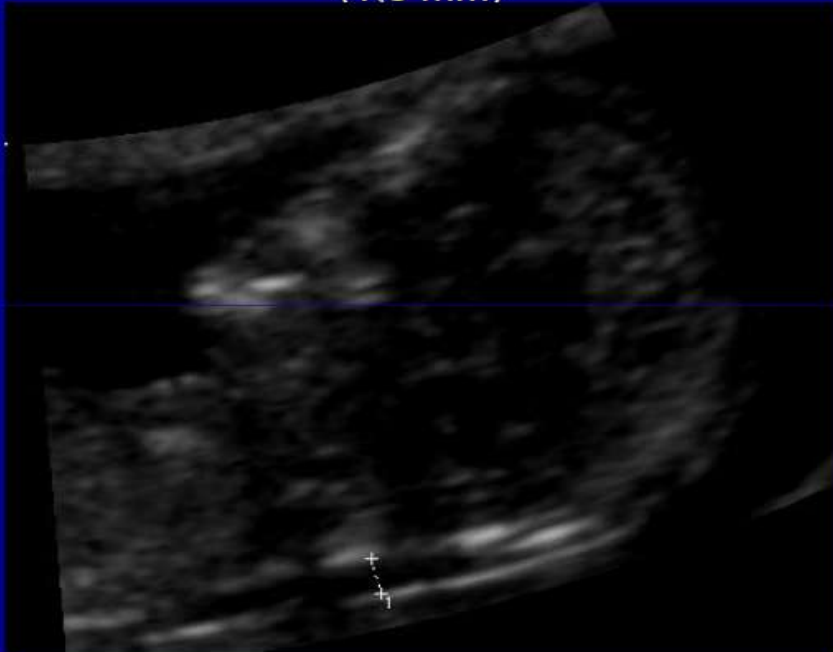
On average, baby with trisomy 21 will have 2.0 MoM for β -hCG and 0.4 MoM PAPP-A

Nucal Translucency (NT)

- Idealnya dilakukan antara minggu ke 11 & 13
- Ketebalan NT adalah ukuran jumlah cairan di bagian belakang leher janin
- Disarankan 3 pengukuran terdekat yaitu 0,1 mm
- Ketebalannya lebih tinggi pada kehamilan dengan Down Sindrom selama periode screening.

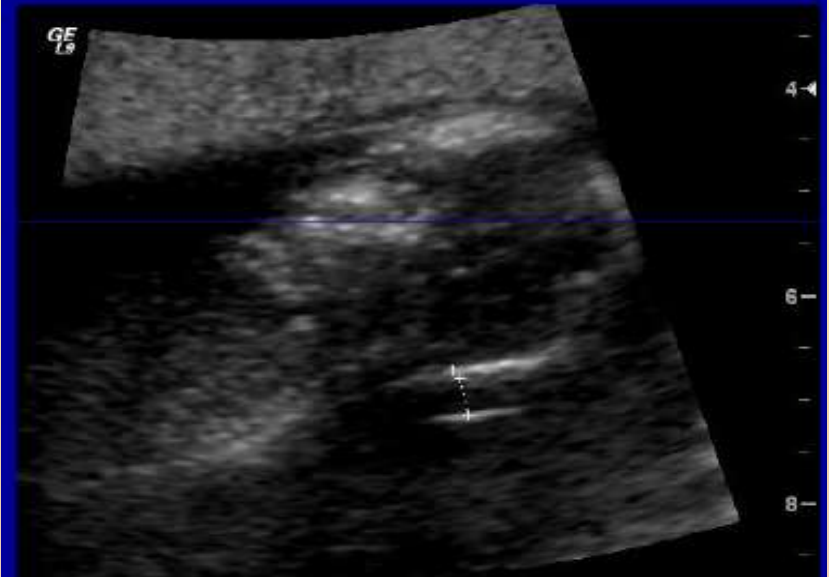
Measuring of NT

(1.5 mm)



Foetus with DS

NT (3,4 mm)



Screening of DS

	1 st trimester	2 nd trimester	Integrated
PAPP-A	■		■
free β hCG	■		
Nuchal translucency (NT)	■		■
AFP		■	■
hCG		■	■
uE3		■	

Sindrom Patau

- Memiliki insidensi sekitar 1 dari 200.000 kelahiran
- Keluhan yang sering dijumpai adalah kelainan jantung (80%) dan disertai kelainan lain antara lain mikrosefalus, kelainan pada orbita, hidung

Sindrom Patau



- Disabilitas mental dan motor mirip dengan autisme
- microcephaly atau otak yang kurang membulat menghasilkan lebih banyak tengkorak yang berbentuk telur
- defek struktur mata:
 - -microphthalmia atau mata silang (mungkin terlibat pada mata atau keduanya)
 - katarak
 - nystagmus sensorik, atau "mata berkedut" tanpa disengaja
 - -optic syaraf hipoplasia, atau keterbelakangan saraf optik



- masalah otot dan kulit
 - polydactyly atau ekstra jari tangan / jari kaki
 - telinga rendah
 - tumit menonjol dan kaki yang cacat, disebut kaki "rocker-bottom"
 - Pola telapak yang tidak biasa, biasa disebut garis Simian
 - menutup jebakan jari
 - Cleft palate



TREATMENT

- Tidak ada perawatan untuk mengatasi kondisi tersebut. Bagaimanapun, ada prosedur untuk mempertahankan hidup sebentar
- Sering kali pembedahan diperlukan untuk memperbaiki cacat agar anak bisa bertahan selama mungkin
- Bayi sulung dengan Patau Syndrome meninggal dalam tahun pertama, diperlukan pengelolaan / prosedur khusus; ini sangat kompleks dan hati-hati. Banyak anak mengalami masalah dalam bertahan beberapa hari atau minggu kehidupan karena masalah neurologis dan vaskular yang parah.

Sindrom Edwards

- Memiliki frekuensi keseluruhan 1 : 8000 dan tiga-empat kali lebih sering pada perempuan
- Janin trisomy 18 juga mengalami hambatan pertumbuhan dengan berat lahir rerata 2340 gr

Sindrom Edwards

- Gambaran klinis yang terlihat adalah:
 - Wajah yang mencolok akibat oksiput yang menonjol
 - Telinga terpuntir
 - Fisura palpebral pendek
 - Mulut kecil

Sindrom Edwards

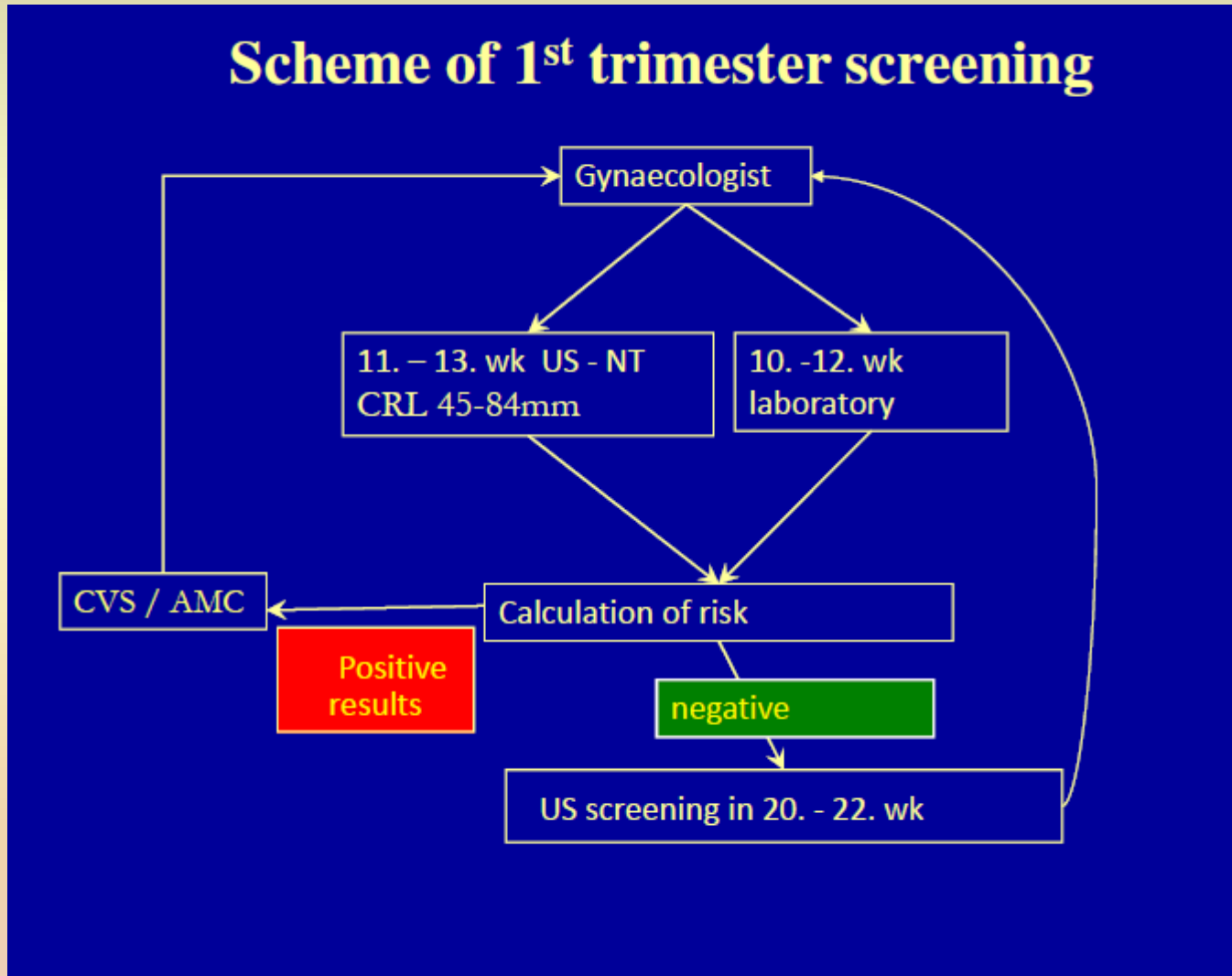


Treatment

- operasi dapat mengobati beberapa masalah yang berkaitan dengan sindrom ini namun prosedur ekstrem dan invasif mungkin bukan demi kepentingan terbaik bayi yang umurnya dapat diukur dalam minggu atau bahkan berhari-hari.

Skema untuk Skrining Trimester Pertama

Scheme of 1st trimester screening



Tes Diagnosis

- **Amniosentesis**

- Biasanya dilakukan antara minggu ke 15 & 18.
- Cairan amnion diangkat dengan jarum disisipkan ke dalam rahim transabdominal.
- Sel janin yang telah dikultur dilakukan dengan teknik biologi molekuler bukan penuh Kariotip.
- Pemeriksaan ini memungkinkan deteksi abnormal kromosom lain.
- Resiko keguguran kira-kira. 1 dari 100 of miscarriage approx. 1 in 100.

- **Chorionic Villus Sampling (CVS)**
 - Dilakukan sekitar minggu ke 11 sampai 13.
 - Sampel villi chorion diambil dari plasenta
 - Tingkat keguguran yang sedikit lebih tinggi dari pada amniosintesis

AMNIO-PCR

- Hanya sedikit cairan ketuban yang dibutuhkan
- Berlaku untuk usia kehamilan 12 sampai 34 minggu
- Hasil pasti dalam 24 jam
- 100% akurat dalam pendeteksian mayor trisomi autosomal
 - Trisomi 21 (sindrom Down)
 - Trisomi 18 (sindrom Edwards)
 - Trisomi 13 (sindrom Patau)
 - Triploidy
 - Kromosom seks aneuploidi

Reference

- Tasevski V, Ward P, Koe L. and Morris J. Feto-Maternal Medicine Laboratory Kolling
- Institute of Medical Research, Royal North Shore Hospital, St. Leonards, NSW
- AUSTRALIA
- Dr Rick Jones, Division of Clinical Sciences, University of Leeds, Leeds, UK
- Allan Thompson: NTD and Down's Screening, Bayer Diagnostics

A decorative border of watercolor flowers and leaves in shades of yellow, pink, and green surrounds the central text. The flowers are rendered with soft, blended colors and visible brushstrokes. The leaves are in various shades of green and blue-green, also with a watercolor texture. The background is plain white.

thank
you