

# Hormon dan Aku Sindrom Turner

Buklet ini adalah sumber bacaan yang bermanfaat bagi anak perempuan dan perempuan dengan Sindrom Turner.  
Buklet ini juga direkomendasikan sebagai bacaan untuk keluarga dan teman mereka.

HORMON DAN AKU SINDROM TURNER

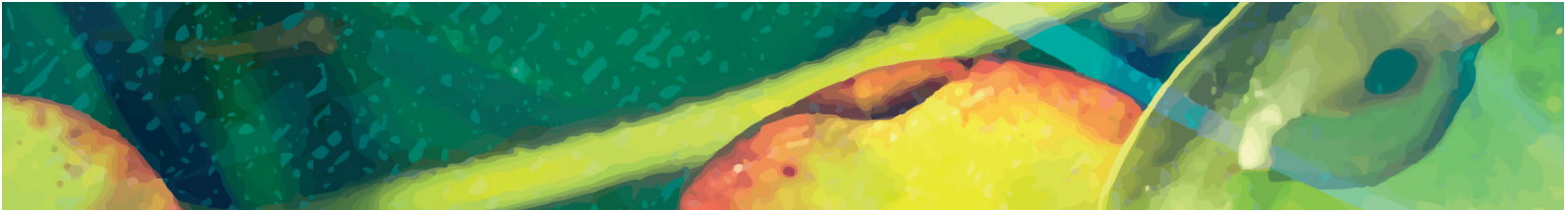
**Merck Serono**  
Living science, transforming lives

Merck Serono is a  
division of Merck



Australasian Paediatric Endocrine Group





## **Sambutan Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia**

Salam sehat dari Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia

Buklet Sindrom Turner menjelaskan tentang suatu kondisi genetik yang terjadi pada sekitar satu diantara 2.500 kelahiran bayi perempuan. Informasi yang diberikan dalam buklet ini disampaikan dengan bahasa yang sederhana, sehingga buklet ini bukan hanya bermanfaat bagi perempuan atau keluarga dengan Sindrom Turner tetapi juga bagi tenaga kesehatan untuk dapat menjelaskan kepada masyarakat mengenai Sindrom Turner.

Buklet ini merupakan seri ajar dari Hormon dan Aku yang dialih bahasakan. Ikatan Dokter Anak Indonesia (IDAI) bekerja sama dengan Australian Pediatric Endocrinology Group (APEG) dan Serono Internasional berterima kasih kepada Prof. Margaret Zacharin, Dr. A. Nanis Sacharina Marzuki, Sp.A(K), Dr. Novina, M.Kes., Sp.A, dan Dr. Dwi Lestari Pramesti yang membantu proses alih bahasa ini.

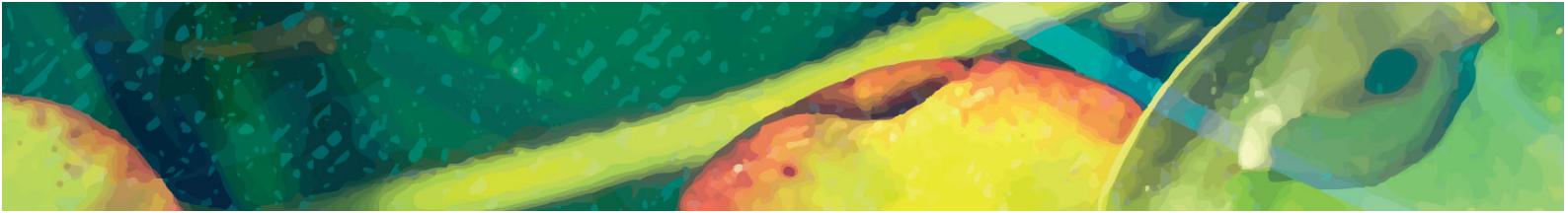
Semoga kehadiran buklet ini , selain dapat meningkatkan wawasan, dapat pula memberikan kontribusi dalam upaya meningkatkan kepedulian terhadap Sindrom Turner.

**Aman B. Pulungan**

**Ketua Umum Pengurus Pusat Ikatan Dokter Anak Indonesia.**

## Daftar Isi

Tentang Buklet ini	2
Pendahuluan	4
Apa itu Sindrom Turner?	5
Masalah pada Masa Bayi, Anak, dan Remaja	9
Penanganan Medis pada Anak dan Remaja	15
Sindrom Turner pada Dewasa	20
Penanganan Medis pada Dewasa	21
Karakteristik Sindrom Turner	31
Tanya Jawab	33
Kamus Kata-kata Sulit	40
Organisasi Pendukung dan Bacaan Lanjutan	44
Daftar Bacaan	46
Seri Buklet Hormon dan Aku	47



## Tentang Buklet ini

Buklet berjudul Sindrom Turner ini bertujuan untuk memberi pengenalan dasar seputar suatu kondisi genetik yang dinamakan Sindrom Turner, dan gambaran kondisi ini pada masa kanak-kanak dan dewasa. Buklet ini mendiskusikan pula penanganan yang ada untuk sejumlah masalah yang timbul pada kondisi ini.

Setelah membaca buklet ini pembaca diharapkan untuk mendiskusikan pertanyaan-pertanyaan tambahan lainnya yang terkait Sindrom Turner dengan dokter anda.

Merck Serono Symposia Australia dengan bangga mempersembahkan buklet "Sindrom Turner", yang merupakan bagian dari buklet seri ajar "Hormon dan Aku". Kami berharap buklet ini dapat menjadi sumber yang bernilai dan bermanfaat bagi Anda.

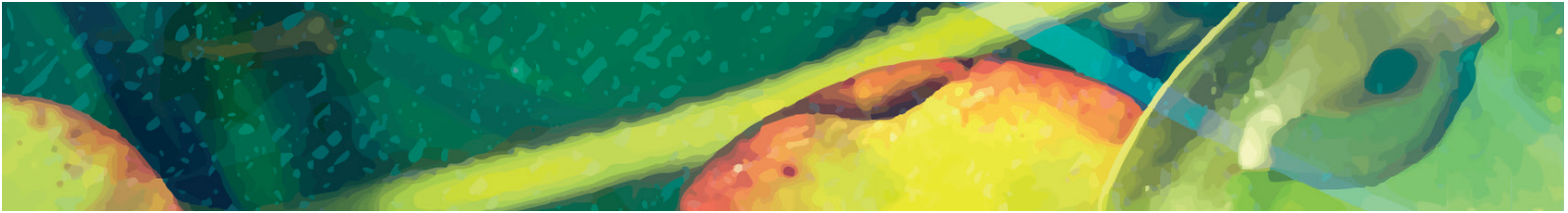
Buklet ini direvisi pada tahun 2012 dengan bantuan A/Prof. Margaret Zacharin (Royal's Children Hospital, VIC, Australia), seorang ahli endokrinologi anak yang merupakan pakar kelainan endokrin anak serta merupakan anggota Australian Pediatric Endocrinology Group (APEG).

Ahli endokrinologi anak, A/Prof. Margaret Zacharin dan Dr. Ann Maguire (The Children's Hospital di Westmead, NSW, Australia), telah meninjau seri Hormon dan Aku atas nama Australian Pediatric Endocrinology Group (APEG).

# Hormon dan Aku

## **Sindrom Turner**

Buklet ini pertama diperbaharui dan diproduksi ulang untuk pembaca di Australia dan Selandia Baru pada tahun 2000 oleh A/Prof. Margaret Zacharin. Terima kasih kepada para penulis dan editor, Dr. Richard Stanhope (Great Ormond Street Hospital for Children and the Middlesex Hospital, Inggris), Vreli Fry (Child Growth Foundation, Inggris), Prof. David Skuse (Institute of Child Health, Inggris), Prof. Howard Jacobs (The Middlesex Hospital, Inggris), Carol Slater (The Turner Society, Inggris, dan The British Society of Paediatric Endocrinology (BSPE)).



## Pendahuluan

Sindrom Turner disebabkan oleh hilangnya atau ketidaknormalan salah satu Kromosom X. Kondisi ini hanya mengenai anak perempuan. Mereka cenderung akan berperawakan pendek dan tidak memiliki indung telur yang dapat berfungsi dengan baik. Selain itu dapat ditemukan gambaran fisik yang lain yang umum terjadi pada kondisi ini, tetapi seluruh karakter ini jarang muncul seluruhnya pada satu anak.

Buklet ini ditulis untuk anak perempuan dan wanita dengan Sindrom Turner serta keluarga dan kerabat yang hendak mengetahui lebih dalam mengenai sindrom ini.

Kebanyakan penanganan medis Sindrom Turner pada anak ditujukan untuk mengoptimalkan pertumbuhan dan tinggi badan akhir. Namun demikian, beberapa aspek kesehatan lainnya dapat pula menimbulkan masalah berarti, seperti jantung, tekanan darah, kesulitan mendengar, dan hal-hal lainnya, yang akan dibahas kemudian dalam buklet ini.

Semoga buklet ini dapat membantu pembaca dalam memperoleh pengetahuan yang cukup sehingga dapat memahami bagaimana membantu anak perempuan dengan Sindrom Turner dengan kesulitan-kesulitan yang mungkin muncul. Beberapa hal yang anda baca mungkin tidak berhubungan dengan kondisi anda, karena jarang sekali semua gambaran klinis ditemukan seluruhnya pada seorang anak. Sangat penting untuk mendiskusikan dengan mendalam penanganan anak dengan seorang spesialis, mengingat setiap anak perempuan dengan Sindrom Turner dapat memiliki masalah kesehatan yang berbeda dan bersifat individual.

### Apa itu Sindrom Turner?

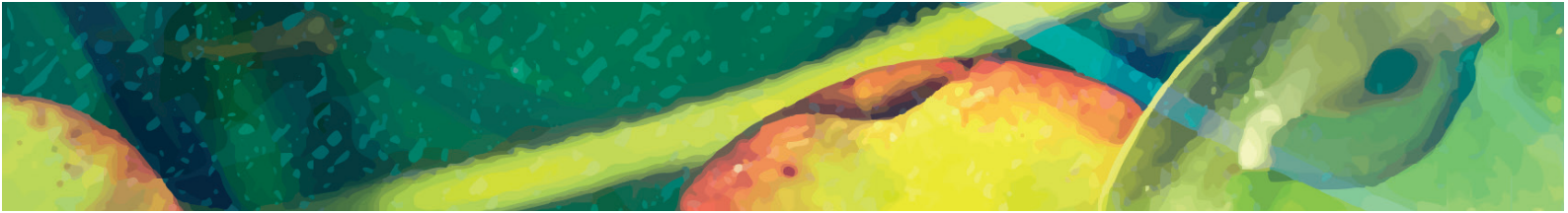
Sindrom Turner terjadi pada sekitar 1 di antara 2.500 kelahiran bayi perempuan. Kondisi ini merupakan kondisi karena kelainan kromosom dan pertama kali dijelaskan oleh seorang berkebangsaan Amerika, Dr. Henry Turner pada tahun 1938. Sindrom Turner umumnya ditandai dengan perawakan pendek dan indung telur yang tidak berfungsi. Tidak berfungsinya indung telur ini akan menyebabkan tidak timbulnya perkembangan seksual dan infertilitas. Meskipun demikian organ seksual dan reproduksi lainnya (rahim dan vagina) normal.

Gambaran fisik Sindrom Turner mencakup adanya lipatan tambahan pada leher (seperti leher bersayap), bentuk kuku tidak normal, tangan dan kaki bengkak, koarktasio aorta (penyempitan arteri utama dari jantung yang dapat ditangani melalui pembedahan) atau kelainan lain pada jantung, termasuk pada katup-katupnya. Masalah makan dapat terjadi pada periode awal masa kanak-kanak, dan seperti pada anak lainnya, dapat pula terjadi kesulitan belajar atau perilaku yang mungkin membutuhkan bantuan ahli.

**“Sindrom Turner terjadi pada sekitar 1 di antara 2.500 kelahiran bayi perempuan.”**

Daftar lengkap gambaran klinis Sindrom Turner dapat dilihat pada bagian berjudul “Karakteristik Sindrom Turner” di halaman 32.

Perlu diketahui beberapa anak perempuan dapat memiliki hanya satu atau dua karakteristik ringan dari Sindrom Turner, sedangkan anak perempuan lainnya memiliki beberapa karakteristik sekaligus sehingga mudah dikenali.



Ketidaknormalan kromosom yang menyebabkan Sindrom Turner sayangnya tidak dapat dicegah. Penyebab hilang atau rusaknya kromosom pada Sindrom Turner belum diketahui. Tidak dapat dibuktikan pula adanya peran faktor-faktor risiko seperti usia ayah dan ibu, konsumsi makanan selama hamil, dll. Tidak pula ditemukan adanya peningkatan risiko keberulangan pada kehamilan berikutnya melebihi insidens yang terlihat pada populasi umum, yaitu 1 dalam 2500 kelahiran bayi perempuan.

Kondisi Sindrom Turner tidak terjadi pada laki-laki (45,OY), karena dengan hilangnya satu-satunya kromosom X maka individu tidak mungkin bertahan hidup.

### Bagaimanakah Cara Diagnosis Sindrom Turner?

Sindrom Turner biasanya dicurigai dari ditemukannya tanda-tanda fisik yang khas. Untuk memastikan diagnosis perlu dilakukan pemeriksaan analisis kromosom yang disebut kariotipe. Normalnya, setiap sel memiliki 23 pasang kromosom sehingga total terdapat 46 kromosom. Salah satu pasangan kromosom, yaitu kromosom seks, menentukan jenis kelamin janin, akankah bayi tersebut menjadi laki-laki ataupun perempuan? Pada laki-laki, kromosom sex adalah Kromosom X dan Y (46XY) sementara pada perempuan adalah dua buah Kromosom X (46XX). Pada Sindrom Turner dapat terjadi kehilangan total atau sebagian kromosom X pada beberapa atau seluruh sel tubuh, sehingga individu tersebut hanya memiliki 45 kromosom (45XO, O melambangkan kromosom yang hilang). Kromosom X yang hilang terkadang terjadi pada masa pembelahan sel, dan Kromosom X tersebut dapat berasal dari sel telur ibu ataupun sel sperma ayah. Bila salah satu Kromosom X di semua sel hilang, maka disebut "Sindrom Turner Klasik".



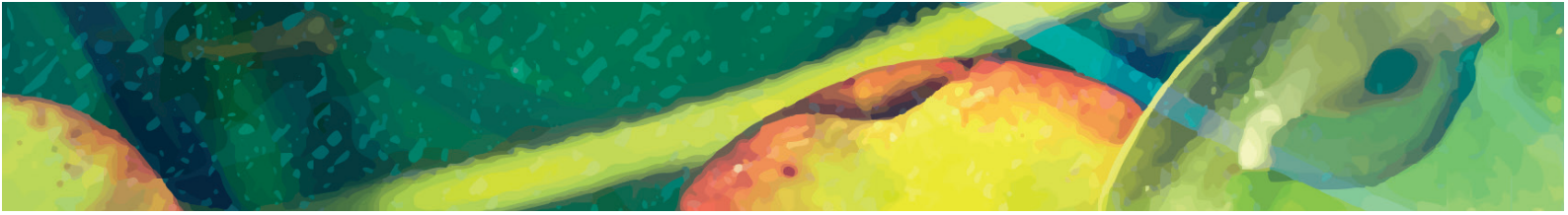
“Setiap anak membutuhkan pemeriksaan dan saran tersendiri / spesifik tentang cara penanganan dan pengobatannya.”

Bentuk lain dari ketidaknormalan Kromosom X juga dapat ditemukan pada Sindrom Turner. Pada sebagian anak perempuan dengan Sindrom Turner, kasus abnormalitas ini hanya terjadi pada sebagian sel mereka, sebagian sel lainnya normal. Kondisi ini dikenal dengan bentuk 'mosaik' Sindrom Turner dan seringkali dikaitkan dengan gejala fisik yang lebih ringan.

Setiap anak membutuhkan pemeriksaan dan saran mengenai penanganan dan pengobatannya secara individual. Meski sangatlah penting untuk memeriksa kariotipe, namun informasi tentang variasi kariotipe seringkali tidak mempengaruhi jenis penanganan yang akan diberikan. Pada sebagian kecil kasus (sekitar 1%) anak perempuan dengan Sindrom Turner ditemukan partikel Kromosom Y. Partikel ini meningkatkan risiko secara signifikan untuk timbulnya tumor indung telur. Jika partikel kromosom Y ini terdeteksi harus dilakukan pengangkatan indung telur. Bila seorang anak perempuan memiliki Sindrom Turner bentuk mosaik dan juga partikel Kromosom Y sekaligus, sangatlah penting untuk memastikan bahwa kondisi rahim dan vagina normal.

### Kapan Sindrom Turner Didiagnosis?

Diagnosis dapat dilakukan saat kelahiran, atau bahkan sebelum bayi tersebut dilahirkan. Terkadang, terdapat beberapa karakteristik Sindrom Turner, seperti lipatan leher berlebihan yang dapat dideteksi dengan pemeriksaan ultrasonografi pada masa kehamilan. Diagnosis ini kemudian dipastikan dengan pengambilan dan pemeriksaan cairan ketuban melalui proses Amniosentesis, atau pengambilan bagian dari plasenta awal



melalui proses CVS (Chorionic Villous Sampling). Pengambilan sampel ini dilakukan untuk pemeriksaan kromosom janin dalam kandungan.

Seringkali anak perempuan dengan Sindrom Turner tidak terdiagnosis sebelumnya. Baru kemudian terlihat di masa kanak-kanak awal, yaitu saat pertumbuhannya melambat secara progressif.

Diagnosis dapat pula ditegakkan kemudian di usia remaja, yaitu saat tanda-tanda pubertas tidak muncul atau melambat, atau bahkan berhenti.

Setiap anak perempuan dengan perawakan jauh lebih pendek dibandingkan teman sebayanya, dianjurkan melakukan pemeriksaan kromosom mengingat kondisi ini umum terjadi.

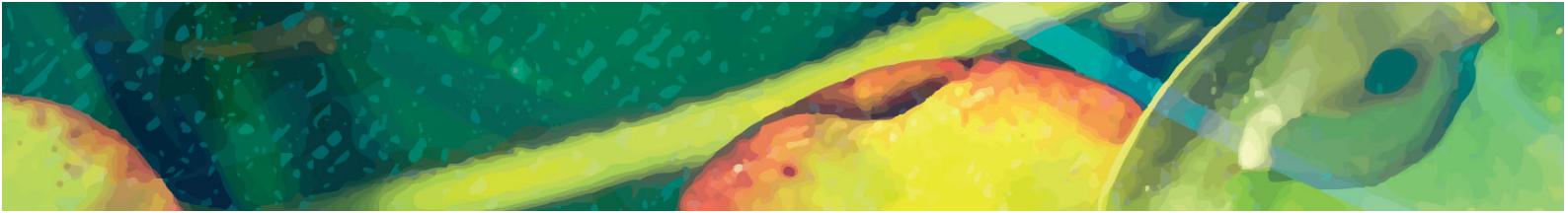
## Masalah Pada Masa Bayi, Anak, dan Remaja

### Masalah pada Bayi

Saat lahir dapat dijumpai tangan dan kaki bayi dengan Sindrom Turner bengkak. Hal ini mungkin disebabkan oleh sistem kelenjar getah bening yang tidak berkembang dengan baik di bagian tersebut. Sistem kelenjar getah bening berperan untuk mengeluarkan cairan tubuh melalui pembuluh darah kecil di bawah kulit. Bengkak ini dapat menghilang segera setelah lahir, tapi dapat pula bertahan atau berulang di masa remaja. Bayi perempuan dengan Sindrom Turner dapat memiliki lipatan kulit leher yang umumnya menghilang, tapi pada beberapa kasus terlihat leher yang lebar dengan lipatan kulit permanen. Hal ini disebut Webbing of the Neck (leher seperti bersayap). Kuku berukuran kecil dengan bentuk seperti sendok dapat pula ditemukan saat kelahiran. Beberapa anak perempuan dengan Sindrom Turner dapat pula lahir dengan kelainan jantung yang disebabkan oleh penyempitan arteri utama yang keluar dari jantung (koarktasio aorta). Umumnya dibutuhkan operasi untuk menangani kelainan ini dan memulihkan fungsi jantung agar normal kembali.

Masa bayi merupakan masa yang sangat sulit untuk dihadapi oleh kedua orangtua. Beberapa orangtua menganggap dengan diagnosis ditegakkan lebih dini masa ini dapat dilalui dengan lebih mudah. Masalah yang sudah diantisipasi sebelumnya dapat didiskusikan secara terbuka dengan membuat rencana penanganan yang tepat bila masalah tersebut timbul.

Gangguan pola tidur dapat terjadi. Kadang, orangtua bayi dengan Sindrom Turner melaporkan bahwa waktu tidur anak mereka hanya sebentar dan sangat aktif bila mereka bangun.



Masalah dapat timbul pada bayi akibat refleks menghisap kurang baik, dan kesulitan dalam mengunyah dan menelan. Bagi beberapa bayi, gangguan menghisap ini disebabkan oleh tingginya langit-langit mulut dan hal ini dapat dibantu dengan botol minum Rosti. Botol ini digunakan untuk bayi dengan celah pada langit-langit mulut dan dapat diperas sehingga susu dapat diarahkan langsung ke tenggorokan, sehingga memungkinkan proses menelan yang lebih efisien tanpa membutuhkan upaya menghisap terlalu banyak.

Sendok untuk makan sebaiknya berukuran kecil, dan cangkir dengan pinggiran tebal akan lebih membantu, karena lebih mudah ditahan oleh bibir bayi. Terapi bicara akan sangat membantu bayi dengan problem makan. Problem makan diawal memang sering terjadi, tapi akan membaik tanpa menyisakan gangguan serius. Dengan mengetahui hal ini sebelumnya orangtua dapat berkurang kecemasannya.

## Masalah pada Anak

### Pendengaran dan Penglihatan

Tuba Eustachius, yang menghubungkan bagian belakang tenggorokan dengan telinga tengah berfungsi sebagai drainase. Pada sebagian besar anak perempuan dengan Sindrom Turner tuba ini tidak berfungsi optimal. Infeksi telinga tengah sering terjadi dan fungsi pendengaran dapat terganggu. Saat anak perempuan tersebut memasuki usia menjelang sekolah, infeksi telinga berulang dapat menjadi gangguan dan beberapa anak membutuhkan Grommets. Grommets adalah sebuah tabung kecil yang dimasukkan ke gendang telinga untuk membuang cairan dari telinga tengah. Uji pendengaran harus dilakukan secara rutin untuk memeriksa gangguan pendengaran.

# Hormon dan Aku

## Sindrom Turner

Mata perlu diperiksa untuk mengetahui ada/ tidaknya rabun dekat, kerdipan dan ptosis (kelopak mata cenderung tertutup terus). Adanya kerdipan dan ptosis di salah satu mata membutuhkan penanganan dokter spesialis untuk memastikan perkembangan penglihatan normal pada mata tersebut.

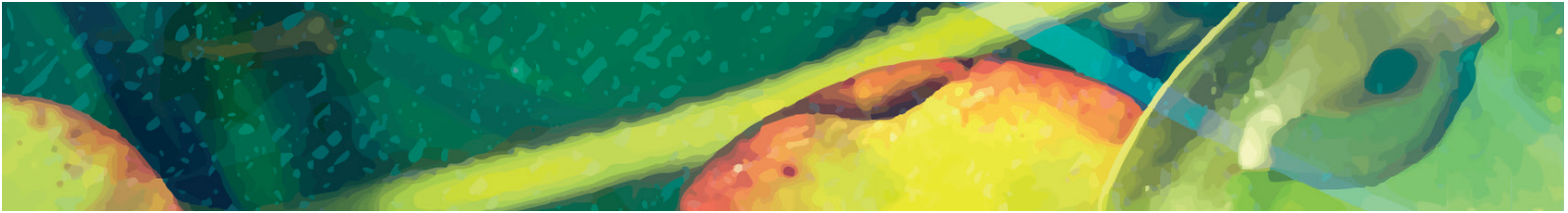
### Pertumbuhan

Perawakan pendek merupakan gambaran klinis khas pada Sindrom Turner. Anak perempuan dengan Sindrom Turner sering berperawakan kecil saat lahir namun sebagian besar tumbuh normal hingga rentang usia 3-7 tahun. Di usia tersebut pertumbuhan melambat dan perbedaan dengan teman sebaya mulai tampak jelas.

Bila tidak diterapi tinggi rata-rata perempuan dengan Sindrom Turner sekitar 147 cm, namun hal ini tergantung pada tinggi kedua orangtuanya. Penderita dengan orangtua yang tinggi, cenderung lebih tinggi daripada penderita dengan orangtua pendek. Penyebab dari gangguan pertumbuhan ini disebabkan oleh beberapa faktor, yaitu antara lain gangguan pertumbuhan saat kandungan, tidak adanya pacu tumbuh saat pubertas pada anak yang tidak diterapi, serta kemungkinan abnormalitas tulang. Anak dengan Sindrom Turner umumnya memiliki kadar hormon pertumbuhan yang normal.

**“Perawakan pendek merupakan gambaran klinis khas pada Sindrom Turner.”**

Pemberian hormon pertumbuhan untuk meningkatkan pertumbuhan dan tinggi biasanya diberikan di masa kanak-kanak. Tinggi akhir dapat ditingkatkan sampai sekitar 5-7 cm dengan penggunaan hormon



pertumbuhan. Hasil tinggi akhir juga ditentukan oleh faktor lain, seperti tinggi orangtua dan usia dimulainya terapi hormon pertumbuhan dan/ atau estrogen. Untuk informasi lanjut, silahkan lihat bagian “Penanganan Medis pada Anak dan Remaja” di halaman 16.

### Perilaku

Beberapa orangtua menyadari kalau anak perempuan mereka sulit memahami instruksi atau ‘seperti tidak mendengar’ sehingga pemeriksaan pendengaran sangatlah penting. Jika memang tidak ada gangguan pendengaran, cobalah untuk mengulangi instruksi dan perjelas. Instruksi seringkali harus disusun dengan baik sehingga tugas dan hasil yang diharapkan dapat dipahami anak.

### Koordinasi

Beberapa anak perempuan dengan Sindrom Turner sulit mengikuti aktivitas yang membutuhkan ketangkasan dan koordinasi seperti menangkap bola. Dengan latihan dan kesabaran kemampuan di bidang ini dapat ditingkatkan, seiring dengan bertambahnya usia anak.

### Sekolah dan Perkembangan

Intelegensi anak penderita Sindrom Turner normal. Kemajuan di sekolah umumnya baik dan malah pada sebagian anak sangat baik, meski beberapa memiliki kesulitan belajar tertentu. Usia dapat membaca seringkali lebih awal sedangkan usia dapat menulis kadang terlambat. Gangguan dalam kemampuan spasial dialami pada beberapa anak, sehingga mereka mengalami kesulitan dengan mata pelajaran matematika dan geometri.

Bila diduga ada gangguan dalam perkembangan anak perempuan dengan Sindrom Turner sebaiknya hal tersebut didiskusikan dengan guru-guru mereka di sekolah untuk mengetahui bantuan dan dukungan apa yang dibutuhkan.

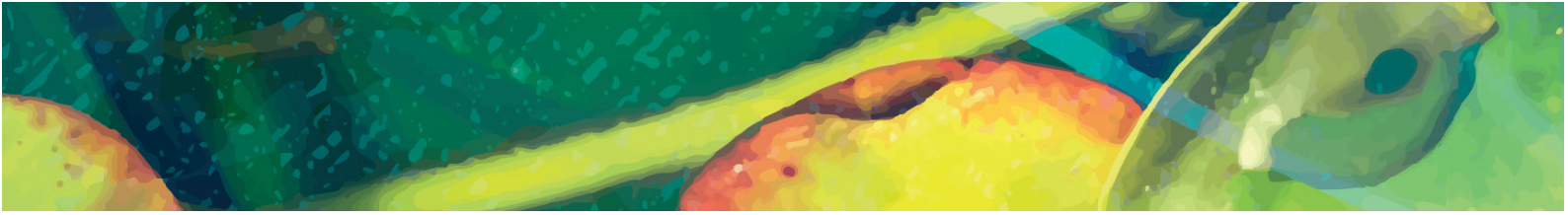
### Masalah pada Remaja

Usia remaja dapat menjadi masa yang sangat sulit. Di masa ini banyak perubahan terjadi dalam berbagai aspek kehidupan remaja; peningkatan beban akademik, hubungan sosial yang menjadi lebih kompleks dan kemandirian seringkali menjadi masalah. Terlepas dari terlihat lebih pendek dibanding teman-teman sebayanya, seringkali gangguan emosi lainnya muncul. Meski banyak perempuan dengan Sindrom Turner dapat mengatasi gangguan belajar dengan lebih rajin belajar, kemampuan sosial mereka tidak selalu dapat berkembang baik dan tidak mudah untuk menjalin pertemanan, juga bila dibandingkan dengan perempuan berperawakan pendek lainnya. Perempuan dengan Sindrom Turner seringkali sulit bersikap asertif. Dia harus didorong dan didukung untuk mengembangkan keinginan berprestasi dan percaya diri agar siap menghadapi dunia yang lebih luas di luar lingkup keluarganya.

### Perkembangan Seksual

Selain perawakan pendek, gambaran khas utama lainnya dari Sindrom Turner ialah kegagalan indung telur untuk berfungsi optimal, sehingga terjadi kegagalan perkembangan seksual pada anak perempuan tersebut.

Secara normal, indung telur memiliki dua fungsi, yaitu tempat menyimpan sel telur dan menghasilkan hormon seks wanita – estrogen dan progesteron. Estrogen adalah hormon yang dibutuhkan untuk memunculkan tanda kewanitaan pada masa pubertas dan menjaga tanda



tersebut seumur hidup. Hormon ini juga dibutuhkan untuk membangun dan mempertahankan kekuatan tulang, serta menghasilkan profil normal kadar kolesterol dan lemak lain dalam darah.

Pada perempuan dengan Sindrom Turner, jumlah sel telur di indung telur secara bertahap berkurang selama masa kanak-kanak dan indung telur berhenti bekerja optimal sebelum mencapai usia normal pubertas. Tanpa terapi estrogen pengganti, pubertas tidak akan timbul atau timbul dengan berkembangnya sedikit payudara namun kemudian terhenti.

Pada usia yang pantas untuk memulai masa pubertas, pemberian estrogen akan menginduksi perkembangan payudara. Selanjutnya dengan terapi kombinasi estrogen dan progesteron, menstruasi teratur akan terjadi. Untuk informasi lanjut, silakan lihat bagian “Penanganan Medis pada Anak dan Remaja” di halaman 16 .

Pada 30-40% perempuan dengan Sindrom Turner mengalami pubertas secara spontan. Empat persen mengalami menars (awal menstruasi) dan 1% subur secara spontan. Walaupun perempuan tersebut mengalami menstruasi secara spontan, indung telur mereka cenderung akan berhenti berfungsi saat memasuki masa dewasa awal.

## Infertilitas

Infertilitas merupakan masalah umum pada wanita dengan Sindrom Turner akibat tidak berfungsinya indung telur. Hal ini didiskusikan pada bagian ‘Penanganan Medis pada Dewasa’ di halaman 22.



## Penanganan Medis pada Anak dan Remaja

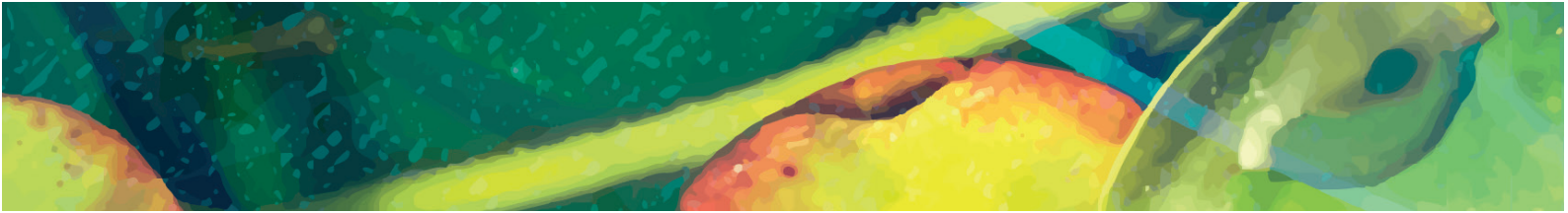
Penggunaan Hormon Pertumbuhan dapat memperbaiki dua gambaran klinis khas Sindrom Turner, yaitu: perawakan pendek dan gangguan perkembangan seksual, seperti kegagalan untuk mencapai pubertas.

### Tatalaksana untuk Meningkatkan Laju Pertumbuhan dan Tinggi Akhir

Sejak pertengahan 1980an, Hormon Pertumbuhan, Estrogen, dan Oxandrolon (steroid anabolik) telah diberikan pada anak perempuan dengan Sindrom Turner untuk meningkatkan pertumbuhan. Oxandrolon tidak sering digunakan pada beberapa tahun terakhir dan kini tidak lagi digunakan pada sebagian besar perempuan. Para spesialis akan mendiskusikan kebutuhan individual anak dan upaya penanganan terbaik. Terapi hormon pertumbuhan akan dilanjutkan hingga tinggi akhir yang memadai telah tercapai atau ujung lempeng pertumbuhan dari tulang panjang sudah menutup, yang berarti tinggi maksimum sudah dicapai.

Hormon Pertumbuhan merupakan terapi utama untuk anak perempuan dengan Sindrom Turner. Hormon ini diperlukan untuk meningkatkan laju pertumbuhan dan tinggi akhir. Meski kadar Hormon Pertumbuhan mereka normal, dosis tambahan Hormon Pertumbuhan dibutuhkan untuk meningkatkan laju pertumbuhan dan tinggi akhir. Meski diketahui bahwa terapi Hormon Pertumbuhan dapat meningkatkan tinggi akhir hingga sekitar 7 cm, tinggi akhir tidak mungkin diprediksi secara akurat untuk masing-masing anak.

Hormon Pertumbuhan diberikan setiap hari dengan cara disuntikkan ke bawah kulit (subkutan). Keterangan mengenai bagaimana memberikan suntikan dan jenis alat suntikan yang tersedia dapat diperoleh dari dokter spesialis atau perawat yang menangani.



Hormon Pertumbuhan telah digunakan sebagai agen pemicu pertumbuhan sejak akhir 1950an. Hormon pertumbuhan awalnya diambil dari manusia, namun kemudian ditemukan bahwa terdapat kemungkinan adanya kontaminasi partikel virus yang dapat ditransmisikan kepada penerima terapi. Masalah ini diatasi dengan penggunaan Hormon Pertumbuhan biosintesis terbaru yang dibuat dengan teknologi gen. Lebih dari 50 tahun pengalaman dengan terapi Hormon Pertumbuhan tidak menunjukkan adanya efek samping serius, namun demikian semua hal yang dikhawatirkan perlu didiskusikan terlebih dahulu dengan dokter yang menangani.

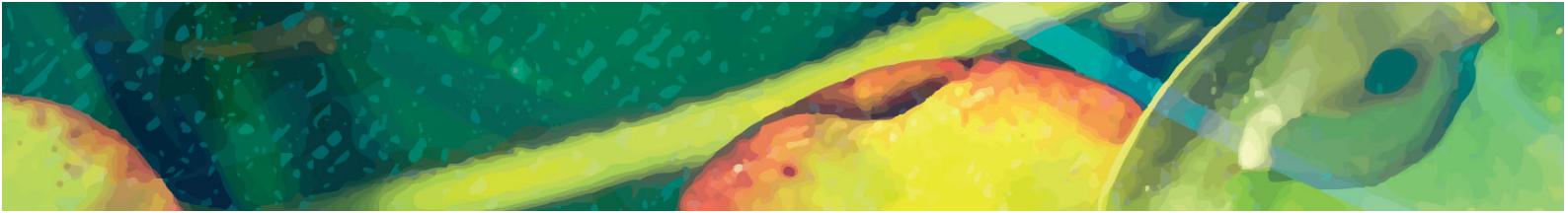
### Tatalaksana untuk Memicu Pubertas

Saat indung telur tidak berfungsi, pubertas hanya akan timbul jika pasien diberikan terapi pengganti estrogen. Terapi dengan hormon seks perempuan, estrogen, diberikan untuk memicu pubertas pada anak perempuan dengan Sindrom Turner. Terapi sebaiknya dimulai pada waktu yang tepat, misalnya dapat saja pubertas ditunda selama 1-2 tahun untuk memberi kesempatan agar menjadi lebih tinggi dengan menggunakan Hormon Pertumbuhan. Kini secara umum disetujui bahwa terapi estrogen tidak boleh ditunda melewati usia 13,5 tahun bila memungkinkan. Bila pemberian estrogen terlalu terlambat tidak akan bermanfaat dan tinggi pun tidak akan bertambah dengan penundaan tersebut. Sangatlah penting untuk mendiskusikan saat memulai pemberian terapi hormon dengan dokter ahli endokrin. Pemberian hormon estrogen akan memicu munculnya karakteristik seksual wanita, seperti perkembangan payudara, perubahan bentuk tubuh, pertumbuhan rambut pubis, dan perubahan psikologis yang berhubungan dengan pubertas.

“Tatalaksana dengan hormon seks perempuan, estrogen, diberikan untuk memicu timbulnya pubertas pada anak perempuan dengan sindrom Turner”.

Dosis awal estrogen alami biasanya sekitar 0,5 mg setiap dua hari, dan secara bertahap ditingkatkan menjadi dosis dewasa 2 mg setiap hari. Etilinestradiol sebaiknya tidak digunakan pada Sindrom Turner karena dapat meningkatkan risiko tekanan darah tinggi. Dosis ini secara bertahap ditingkatkan selama perkembangan pubertas. Selama setahun atau dua tahun pertama, hanya terapi estrogen yang diberikan (dengan kata lain, estrogen tidak dikombinasi dengan hormon lain, progestogen). Setelah dosis estrogen ditingkatkan sampai dosis yang memadai untuk terjadinya menstruasi pertama, atau menstruasi pertama muncul (ditandai dengan adanya bercak darah), barulah ditambahkan progestogen. Ini dapat diberikan setiap bulan, setiap bulan kedua, atau setiap bulan ketiga. Namun, pemberian progestogen setiap 12-14 hari penting untuk pembersihan dinding rahim secara sempurna (sebagai menstruasi).

Biasanya, dosis estrogen ditingkatkan sampai mencapai dosis dewasa dalam kurun waktu 2,5 - 3 tahun. Pada waktu tersebut, pemberian dapat dilakukan dengan cara lebih sederhana menggunakan estrogen dan progestogen yang telah dikemas untuk memberikan asupan estrogen setiap hari dengan siklus progestogen untuk memastikan menstruasi berjalan teratur. Sangatlah penting bahwa perdarahan terjadi secara teratur untuk membersihkan dinding rahim dan menjaga kesehatan rahim. Terapi jangka panjang menggunakan estrogen ‘alami’ tanpa komponen etinil (seperti terdapat pada pil kontrasepsi), lebih dianjurkan,



karena dapat menurunkan risiko tekanan darah tinggi dan memiliki manfaat tambahan dengan tersedianya estrogen sepanjang waktu (pil kontrasepsi memiliki periode 'tanpa hormon' selama 7 hari setiap bulannya untuk memicu perdarahan. Perempuan yang indung telurnya tidak berfungsi dapat merasa sangat lelah saat periode ini jika pil standar digunakan dalam terapi pengganti).

Sangat penting untuk diketahui bahwa ada beberapa variasi cara mengonsumsi tablet (pil) tersebut, namun semuanya memiliki efek yang relatif sama. Estrogen transdermal (menggunakan plester atau gel yang diaplikasikan di kulit) dapat pula memicu pubertas pada anak perempuan dengan Sindrom Turner. Jika menggunakan plester, maka plester tersebut harus dipotong menjadi potongan-potongan kecil untuk mendapatkan dosis estrogen yang rendah sesuai dengan yang dibutuhkan untuk memicu pubertas. Dokter spesialis akan menjelaskan dan membantu memilih bentuk terapi estrogen yang paling sesuai.

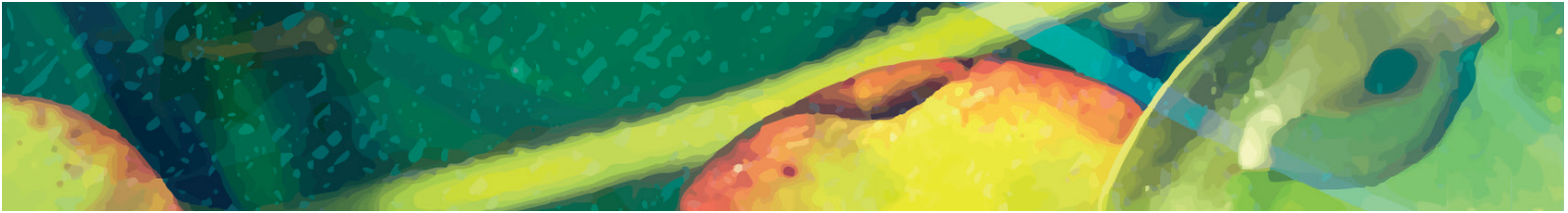
Selain untuk perkembangan seksual, estrogen dibutuhkan oleh wanita muda karena sekitar 50% massa tulang dan kekuatan mineral sepanjang hidup dibangun di masa pubertas. Jika asupan estrogen dihentikan, dapat terjadi osteoporosis, kulit dan otot mengeriput/ mengerut dengan cepat, serta peningkatan risiko penyakit jantung lebih dini. Estrogen juga penting untuk kesehatan mental dan membangun percaya diri yang baik. Hormon ini menyebabkan maturasi otak pada remaja perempuan dan sangat penting untuk perkembangan sosial pada wanita muda.

## Hormon dan Aku

# Sindrom Turner

Kini telah diketahui bahwa terjadi perubahan di dinding aorta (pembuluh darah besar jantung yang mengalirkan darah ke seluruh tubuh) pada anak perempuan dengan Sindrom Turner. Pembuluh darah ini dapat makin melebar serta menipis seiring berjalannya waktu dan pada saat tertentu dapat sobek. Hal ini sangat berbahaya. MRI sebagai pemeriksaan baku emas perlu dilakukan, bila hasil pemeriksaan ekokardiografi jantung normal. Pemeriksaan awal dengan MRI biasanya dilakukan pada usia 10 tahun dan diulang setiap 5 tahun.

**CATATAN:** Beberapa anak perempuan tumbuh rambut pubis (kemaluan) nya secara spontan. Hal ini disebabkan oleh hormon yang diproduksi oleh kelenjar adrenal dan bukan merupakan tanda indung telur gadis tersebut berfungsi normal.



## Sindrom Turner pada Masa Dewasa

Selama masa kanak-kanak, perempuan dengan Sindrom Turner biasanya dalam pengawasan dokter anak atau dokter ahli endokrinologi anak (spesialisasi pada gangguan sekresi hormon dan pertumbuhan anak). Di usia 16-18 tahun, perempuan dengan Sindrom Turner biasanya dialihkan kepada dokter yang menangani orang dewasa. Yang penting bahwa dokter tersebut sangat menguasai Sindrom Turner, terutama masalah terapi pengganti estrogen dan infertilitas, juga kondisi medis Sindrom Turner lainnya.

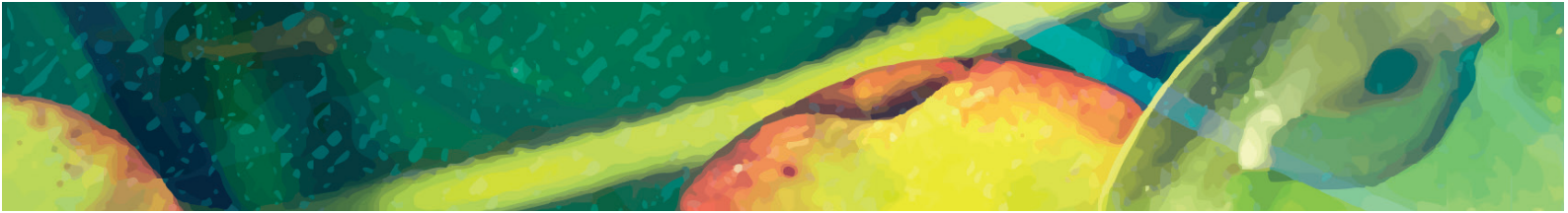
Pada remaja Turner penting untuk ditekankan bahwa banyak aspek medis Sindrom Turner yang membutuhkan perhatian lebih dan sangat penting bagi mereka untuk tidak berhenti dari pengobatan yang sedang berjalan. Hal ini penting karena proses penanganan berubah penekanannya dari terapi hormon pertumbuhan, yang dominan di masa anak-anak, beralih pada terapi pengganti estrogen dan menjaga kekuatan tulang serta mengelola gangguan fertilitas yang merupakan aspek medis penting di masa dewasa.

## Tatalaksana Medis Pada Dewasa

### Terapi Pengganti Hormon / *Hormone Replacement Therapy (HRT)*

Estrogen biasanya diberikan dalam bentuk tablet pada awal masa remaja untuk memicu dimulainya pubertas. Namun, estrogen saja tanpa progestogen tidak aman bila sudah terjadi menstruasi. Terapi dengan estrogen saja dapat menstimulasi penebalan dinding uterus dan tidak akan meluruh tanpa pemberian progestogen. Perdarahan setiap bulan pada menstruasi distimulasi oleh progesteron dan dibutuhkan untuk menjaga uterus tetap sehat. Terapi tanpa progestogen dalam jangka waktu yang panjang dapat menyebabkan munculnya kanker. Risiko ini dihentikan jika menggunakan progesteron secara rutin. Perlu diingat bahwa perdarahan bulanan ini bergantung pada terapi estrogen dan progesteron dan tidak berkaitan dengan fertilitas, karena ovarium tidak menghasilkan sel telur.

Kadang-kadang lebih baik memberi estrogen tidak melalui mulut. Bila estrogen diberikan melalui patch di kulit, atau dalam bentuk gel yang digosokkan di kulit setiap hari, ataupun dengan menggunakan implan kecil subkutan (diletakan di bawah kulit sehingga estrogen akan dilepaskan secara perlahan) efek sampingnya akan lebih kecil pada tekanan darah dan pembekuan darah. Penggunaan estrogen/progesteron non oral dapat dipertimbangkan untuk diberikan pada perempuan yang mengalami tekanan darah tinggi, migrain, atau riwayat pembekuan darah atau thrombosis selama terapi estrogen oral. Dokter spesialis akan mendiskusikan jenis terapi yang terbaik.



Penting untuk diketahui bahwa terapi dengan estrogen dan progesteron (HRT) ini berlanjut terus menerus hingga usia menopause. Hal ini ditujukan untuk menjaga kesehatan secara umum, mood serta energi, kualitas kulit dan otot, kadar kolesterol normal, fungsi hormon seks, dan yang terpenting adalah untuk mencegah terjadinya osteoporosis serta mengurangi risiko penyakit jantung koroner.

Perempuan pasca menopause yang mendapat terapi pengganti hormon (HRT-estrogen dan progesteron) sering menghentikan terapinya. Alasan tersering penghentian tersebut adalah karena tidak nyaman saat menstruasi. Hal ini disebabkan efek samping minor yang dialami saat terapi progesteron yang menyerupai sindrom premenstruasi. Hal ini juga dapat terjadi pada perempuan dengan Sindrom Turner. Satu cara untuk mengatasinya adalah dengan kombinasi estrogen dan progesteron dosis rendah, yang menjamin estrogen cukup untuk menjaga tulang tanpa menyebabkan penebalan dinding uterus. Keputusan mengenai terapi manakah yang paling sesuai, perlu didiskusikan dengan dokter spesialis. Sayangnya pada perempuan muda dengan Sindrom Turner terapi ini sering berdampak perdarahan vaginal yang tidak diduga sebelumnya, karena itu penggunaan progestogen berkala lebih dipilih agar menstruasi lebih dapat diprediksi.

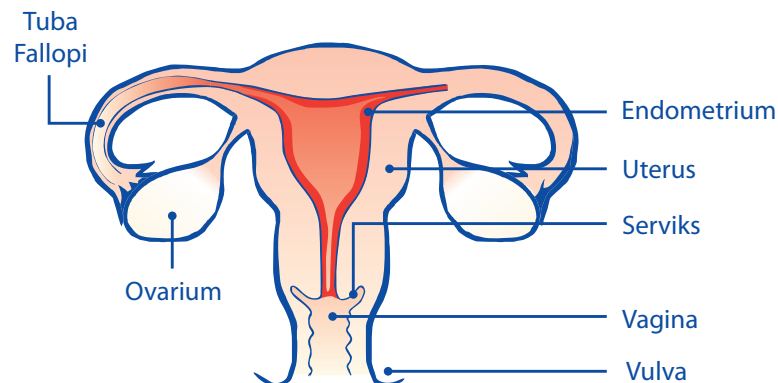
Hal-hal terkait HRT perlu untuk didiskusikan dengan dokter Anda.

### Infertilitas

Karena ovarium tidak berfungsi maka hanya sedikit perempuan dengan Sindrom Turner yang dapat memiliki anak tanpa bantuan medis meskipun menjalani terapi rutin estrogen/progestogen.



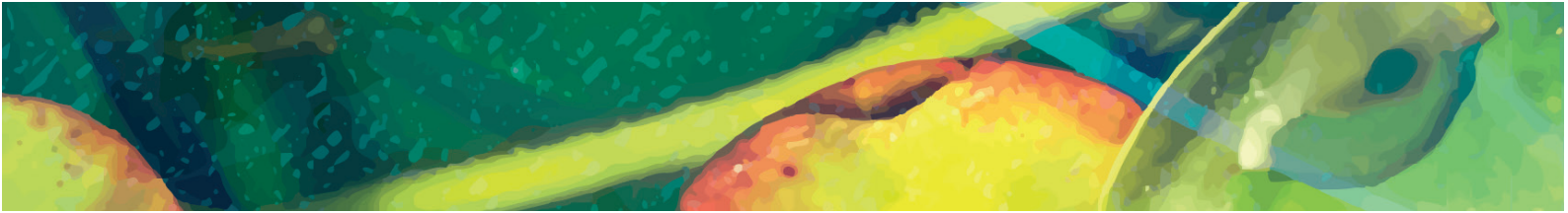
## SISTEM REPRODUKSI PEREMPUAN



“Kehamilan IVF/GIFT yang sukses, telah banyak dilaporkan pada perempuan dengan Sindrom Turner”

Di sisi lain, perempuan dengan Sindrom Turner memiliki uterus yang normal dan mempunyai kemungkinan untuk hamil/ punya anak melalui donasi sel telur dan terapi fertilitas. Donasi sel telur bisa didapatkan dari perempuan lain dan telur tersebut dibuahi sperma pasangannya. Proses ini dilakukan dengan teknik fertilisasi in-vitro (IVF atau bayi tabung), yaitu sel telur dan sperma dipertemukan dalam tabung uji, lalu dibuahi.

Metode konsepsi lainnya adalah Transfer Gamet Intra-fallopian (GIFT). Dalam teknik ini, sel telur dan sperma akan ditransfer menuju salah satu tuba fallopi sehingga pembuahan dapat terjadi secara alami.



Kehamilan melalui keberhasilan teknik IVF/GIFT telah dilaporkan pada perempuan penderita Sindrom Turner. Selama kehamilan plasenta akan memproduksi estrogen sehingga terapi penambahan hormon tidak diperlukan sejak plasenta mulai terbentuk.

Namun, antrian untuk mendapatkan kehamilan dengan teknik tersebut di atas cukup panjang, sehingga penting untuk mendiskusikan rencana ini dengan dokter spesialis secepat mungkin. Tingkat kesuksesannya sama dengan pasangan infertil lainnya. Masalah utama yang dilaporkan adalah keguguran, yang disebabkan oleh kecilnya ukuran uterus. Dengan adanya terapi estrogen seumur hidup serta teknik IVF ini sebagian masalah tersebut dapat diatasi.

Sebagian kecil (kurang dari 1%) perempuan penderita Sindrom Turner ternyata dapat memproduksi sel telur dan mungkin subur. Namun, perlu diingat bahwa kehamilan yang dialami perempuan dengan Sindrom Turner dengan menggunakan sel telurnya sendiri, berisiko besar melahirkan bayi dengan Sindrom Turner ataupun penyakit jantung bawaan yang berat. Kadang perempuan Sindrom Turner meminta dokter untuk menyimpan sel telurnya. Namun usaha ini jarang berhasil, karena sel telur tersebut tidak dapat dibuahi. Sampai saat buklet ini ditulis, pada tahun 2012, prosedur tersebut masih berupa tindakan eksperimen saja.

### Tekanan darah

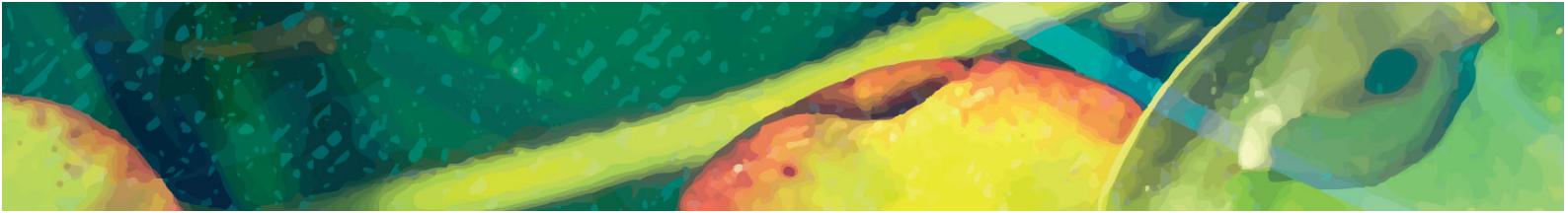
Perempuan dengan Sindrom Turner memiliki risiko untuk mengalami hipertensi (tekanan darah tinggi). Tekanan darah harus diukur secara berkala, terutama saat menjalani terapi estrogen. Ada beberapa alasan mengapa peningkatan tekanan darah pada Sindrom Turner dapat terjadi, misalnya koarktasio aorta (penyempitan pembuluh darah besar yang

meninggalkan jantung) serta gangguan pada ginjal dan pembuluh darah ginjal. Tekanan darah tinggi bisa disebabkan oleh penggunaan 'Ethinyl' Estradiol yang ditemukan pada pil kontrasepsi oral. Bila hal ini terjadi, pengobatan harus diubah menjadi estrogen non ethinyl. Perubahan ini semestinya menurunkan tekanan darah secara signifikan. Namun, karena berbagai alasan yang telah disebutkan di atas, sangat penting bagi perempuan dengan Sindrom Turner untuk tetap mendapatkan estrogen dalam jumlah yang adekuat. Untuk itu estrogen harus dilanjutkan walau tekanan darah membutuhkan terapi khusus.

Pada perempuan Sindrom Turner yang mempunyai koarktasio, pengukuran tekanan darah dilakukan pada tangan kanan, karena pengukuran pada tangan kiri dapat memberikan hasil yang tidak benar. Bila ditemukan tekanan darah tinggi dokter ahli akan mendiskusikan kemungkinan akan diperlukannya pemeriksaan lebih lanjut.

**“Wanita dengan Sindrom Turner berisiko untuk mengalami tekanan darah tinggi.”**

Sekitar 30-40% perempuan dengan Sindrom Turner memiliki berbagai variasi kelainan pada jantung. Kelainan Katup Aorta Bikuspidal adalah yang paling sering terjadi. Pada beberapa jenis kelainan jantung tersebut, saat tindakan oleh dokter gigi atau operasi, perlu diberikan antibiotik untuk mencegah melekatnya bakteri pada katup yang abnormal. Dokter ahli akan menyarankan terapi ini jika diperlukan.



## Masalah Jantung

Dasar pembuluh aorta yang keluar dari jantung akan makin melebar dengan bertambahnya umur dan dapat terbelah. Oleh karena itu MRI harus dilakukan untuk memeriksa jantung dan pembuluh darah besar pada Sindrom Turner. Pemeriksaan ini dilakukan saat pasien berumur 10 tahun atau dilakukan lebih dini jika terdapat kelainan jantung. Selanjutnya prosedur ini harus dilakukan setiap 5 tahun sekali.

Perempuan dengan Sindrom Turner bisa hamil, karena penggunaan donor sel telur. Sebelum mempertimbangkan kehamilan tersebut MRI penting untuk dilakukan. Di akhir kehamilan terdapat risiko tersobeknya atau terbelahnya aorta. Karena itu pemeriksaan jantung secara teliti sangat dibutuhkan selama masa kehamilan.

## Osteoporosis

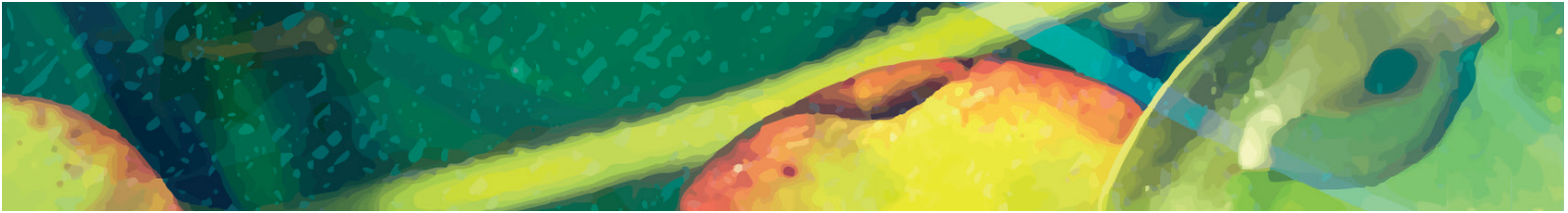
Osteoporosis ditandai dengan berkurangnya ketebalan tulang. Tulang terlihat lebih tipis, rapuh, dan meningkatkan risiko terjadinya fraktur (patah tulang). Hal ini menjadi penyebab utama nyeri dan kecacatan pada perempuan usia lanjut. Massa tulang dan kekuatannya dibentuk selama masa remaja melalui kinerja hormon seks (estrogen dan progesteron).

Maka dari itu, kondisi apapun yang menyebabkan ovarium tidak memproduksi cukup estrogen, seperti yang terjadi pada Sindrom Turner, akan menyebabkan osteoporosis lebih mudah terjadi. Selain itu juga dilaporkan pada Sindrom Turner memang lebih mudah terjadi osteoporosis, karena kondisi yang mendasari Sindrom ini. Asupan kalsium yang seimbang disertai upaya menjaga kadar normal vitamin D dengan

HRT yang teratur mengurangi risiko terjadinya osteoporosis di kemudian hari. Perempuan dengan Sindrom Turner perlu terus mendapatkan terapi estrogen/progesteron seterusnya sampai usia menopause. HRT bisa dilanjutkan lebih lama, seperti pada perempuan menopause lainnya. Risiko dan manfaat tentang hal ini perlu didiskusikan dengan dokter spesialis.

Untuk mencegah perkembangan osteoporosis, perempuan dengan Sindrom Turner sebaiknya diskriming dengan pemeriksaan densitas tulang pada awal usia 20-an. Hal ini dilakukan untuk mendapatkan data dasar yang akurat. Skrining osteoprosis dan pemantauan kondisi tulang paling baik dengan menggunakan densitometry. Dengan alat ini pengukuran densitas tulang disesuaikan dengan ukuran tubuh (dan ukuran tulang belakang) sehingga pengukuran akurat. Tomografi Komputerisasi (Computerized Tomography) terkadang digunakan, sama halnya dengan teknik ultrasound. Dokter spesialis akan mendiskusikan pemeriksaan apa saja yang dibutuhkan dan kapan pemeriksaan tersebut perlu dilaksanakan.

Osteoporosis adalah penyakit yang sulit diatasi ketika muncul. Umumnya hasil terbaik terapi osteoporosis adalah menghentikan kerusakan tulang lebih lanjut. Terdapat beberapa pilihan terapi untuk osteoporosis jika dibutuhkan. Pilihan terapi sebaiknya didiskusikan dengan dokter.



## Pembengkakan Pergelangan Kaki

Beberapa anak dengan Sindrom Turner mengalami pembengkakan pada tangan atau kaki karena limfaedema atau drainase aliran limfatik yang buruk. Pada beberapa kasus, hal ini mungkin menetap hingga dewasa walaupun pada sebagian besar perempuan Sindrom Turner keadaan ini membaik secara perlahan. Ketika terapi pengganti estrogen dimulai, penumpukan cairan pada jaringan terkadang dapat meningkat. Jika cara sederhana seperti dengan menaikkan ujung tempat tidur tidak membantu, pilihan terapi seperti pemberian diuretik atau kaus kaki khusus perlu didiskusikan dengan dokter.

## Masalah Sosial dan Psikologis

Beberapa perempuan Sindrom Turner merasakan akibat kondisi Sindrom Turner lebih berat dibandingkan kondisi lainnya. Hal ini bergantung pada situasi khusus atau sikap tertentu yang ditunjukkan pada mereka ketika mereka tumbuh dewasa. Terkadang anak perempuan atau gadis muda yang secara relatif tampak kecil untuk sebayanya dan terlihat kurang dewasa diperlakukan berdasarkan ukurannya bukan berdasarkan umurnya. Hal ini dapat menyebabkan hilangnya rasa percaya diri yang berujung pada perasaan tidak mampu untuk berhasil di semua hal.

Banyak masalah yang berkaitan dengan Sindrom Turner muncul ketika masa kanak-kanak tapi terus berlanjut hingga dewasa. Masalah ini mencakup ketrampilan dalam perencanaan, pemecahan masalah, dan kurangnya fleksibilitas dalam pemikiran masalah sehari-hari.

Kesulitan emosional dapat timbul karena bertubuh kecil dan tidak berfungsinya ovarium. Kedua kondisi ini merupakan implikasi dari Sindrom Turner. Merasa “berbeda” karena alasan ini dan jalan pemikiran

yang mungkin tidak fleksibel menyebabkan perempuan dengan Sindrom Turner membutuhkan pertolongan dari seorang profesional. Perawatan psikologis yang komprehensif diperlukan untuk wanita dengan Sindrom Turner yang mengalami gangguan percaya diri dan ketidakmampuan untuk bertahan dalam kehidupan sehari-hari. Dokter spesialis yang sesuai diperlukan bagi wanita yang merasa sangat tidak puas dengan diri sendiri dan kehidupannya.

### Penyakit Autoimun

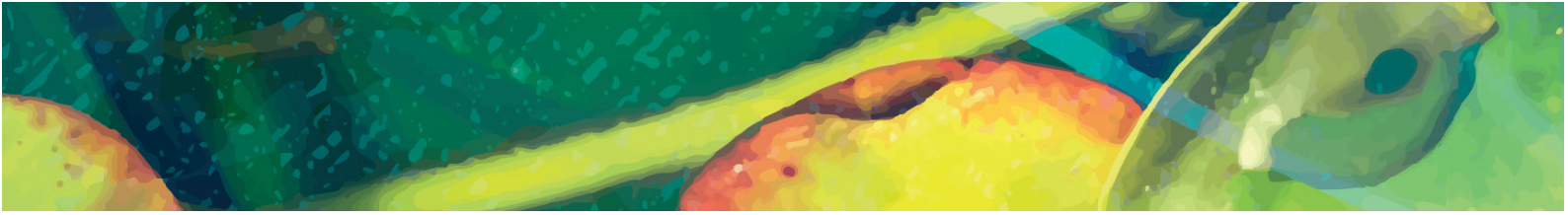
Sepanjang hidupnya perempuan dengan Sindrom Turner mempunyai risiko untuk mengalami penyakit autoimun. Oleh karena itu dokter spesialis akan melakukan tes secara rutin untuk penyakit ini setiap 1-2 tahun.

### Penyakit Celiac

Sebanyak 5-10% anak gadis atau perempuan dengan Sindrom Turner dapat mengalami keadaan ini. Kondisi ini ditandai dengan gangguan penyerapan makanan akibat intoleransi gluten. Tes darah akan membuktikan adanya penyakit ini dan dokter spesialis akan memberikan penanganan.

### Intoleransi Glukosa

Pada perempuan dengan Sindrom Turner risiko Diabetes Melitus meningkat, karena itu dianjurkan untuk memantau kadar glukosa setiap tahun.



### Hipotiroid

Perempuan dengan Sindrom Turner memiliki peningkatan risiko untuk mengalami hipotiroid. Pada keadaan ini kelenjar tiroid kurang aktif bekerja. Oleh karena itu kadar hormon tiroid dianjurkan untuk dipantau setiap tahun.

### Penyakit Radang Usus (*Inflammatory Bowel Disease*)

Penyakit radang usus sering ditemukan pada Sindrom Turner. Tes untuk pemeriksaan penyakit ini perlu dilakukan bila terjadi nyeri perut kronik, diare, atau pendarahan usus.



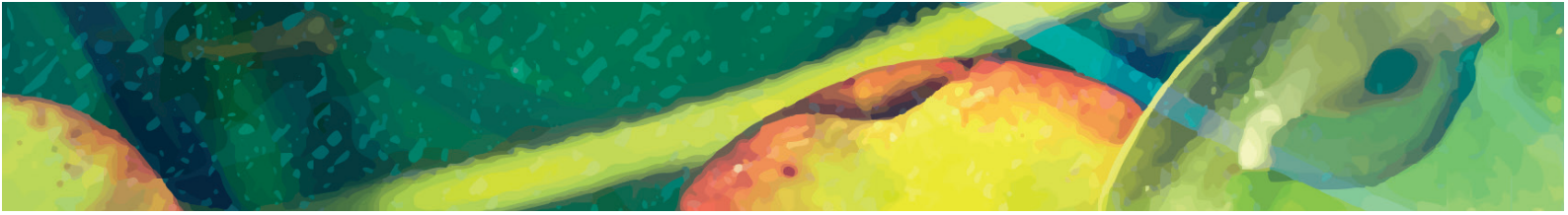
### Ciri-ciri Sindrom Turner

Uraian di bawah ini adalah ciri-ciri yang terkait dengan Sindrom Turner. Perlu diingat bahwa tidak lazim seorang anak perempuan mengalami semua ciri tersebut. Karakteristik fisik ini tidak banyak berubah selama kehidupan.

#### Ciri-ciri

(diurut berdasarkan abjad, bukan berdasarkan kepentingan atau frekuensinya)

- Dada bidang dengan kedua puting berjauhan jaraknya
- Penyakit celiac (intoleransi terhadap gluten)
- Konstriksi atau penyempitan aorta (koarktasio)
- Cubitus Valgus (peningkatan sudut lipat siku)
- Diabetes mellitus
- Kelopak mata atas turun (ptosis)
- Kulit kering
- Eksim
- Kesulitan makan pada awal kehidupan (biasanya terkait dengan langit-langit mulut yang tinggi)
- Lipatan kulit pada kelopak mata atas
- Masalah gastrointestinal (pencernaan)
- Masalah pendengaran
- Bising jantung (biasanya karena kelainan katup jantung)
- Tekanan darah tinggi
- Hipotiroidisme (berkurangnya fungsi tiroid)
- Infertilitas
- Pembentukan keloid (pembentukan jaringan bekas luka yang menonjol)
- Masalah pada ginjal dan saluran kemih
- Kesulitan dalam belajar



- Rabun dekat (hipermetropi)
- Garis rambut rendah
- Letak telinga rendah
- Limfaedema (akumulasi cairan pada tungkai)
- Mikrognatia (rahang kecil)
- Langit-langit mulut tinggi dan sempit
- Ovarium tidak berfungsi
- Pigmentasi nevus (tahi lalat)
- Infeksi telinga tengah berulang
- Jari tangan dan kaki pendek
- Rabun jauh (miopi)
- Perawakan pendek
- Kuku lunak berbentuk sendok yang naik ke atas pada bagian ujungnya
- Mata juling
- Webbed neck (menyatunya kulit leher dan bahu)

### Tanya Jawab

Apakah seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner adalah benar-benar perempuan?

Ya, tentu saja. Satu-satunya perbedaan adalah anak tersebut membutuhkan pengganti hormon jangka panjang yang biasanya dihasilkan oleh ovarium. Hormon ini berperan dalam perubahan fisik dari seorang anak perempuan menjadi perempuan dewasa, dan menjaga kesehatan di masa dewasa.

Apakah seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner dapat memiliki hubungan seksual ketika dewasa?

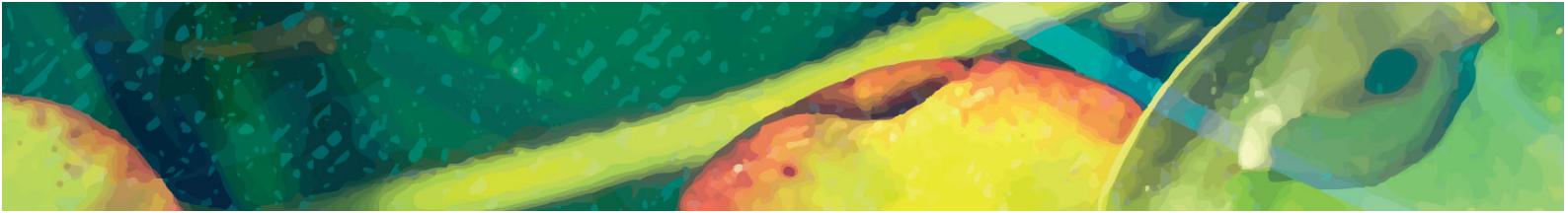
Ya, sama seperti perempuan dewasa lainnya. Vagina dan rahim perempuan dengan Sindrom Turner normal.

Apakah seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner dapat memiliki anak?

Hal ini sulit terjadi tanpa bantuan medis. Hal ini dimungkinkan dengan teknik fertilitas khusus, dan dengan menggunakan donor sel telur dari perempuan lain. Hal ini perlu didiskusikan dengan spesialis.

Apakah tatalaksana estrogen dan progestogen adalah pil kontrasepsi? Jika ya, mengapa pil kontrasepsi digunakan jika anak perempuan dengan Sindrom Turner tidak subur?

Penatalaksanaan ini seringkali menyebabkan kebingungan. Seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner memerlukan tatalaksana penggantian estrogen dan progestogen karena hormon tersebut tidak dihasilkan oleh ovariumnya dengan normal. Kombinasi hormon yang digunakan sama dengan yang terdapat pada pil kontrasepsi. Tipe estrogen yang digunakan biasanya berbeda dengan yang terdapat pada pil kontrasepsi untuk mengurangi risiko tekanan darah tinggi yang



dapat timbul dengan pengobatan ini. Beberapa dokter menggunakan pil kontrasepsi biasa untuk anak perempuan dengan Sindrom Turner. Oleh karena setiap anak perempuan adalah individu yang berbeda, regimen pengganti hormon yang digunakan perlu didiskusikan dengan dokter spesialis.

### Apakah pemeriksaan medis perlu dilakukan selama terapi pengganti estrogen?

Ya, seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner perlu memeriksakan diri ke dokter setiap enam bulan untuk memeriksa tekanan darah dan mengontrol berat badan. Tekanan darah harus selalu diukur dari lengan kanan. Jika anak perempuan ini memiliki masalah pada jantung atau ginjal, maka pemeriksaan perlu dilakukan lebih sering, dan akan didiskusikan oleh dokter spesialis.

### Apakah Sindrom Turner mempengaruhi kecerdasan?

Tidak, tingkat kecerdasan berada di rentang normal. Ada kemungkinan timbul kesulitan dalam beberapa aspek pembelajaran, terutama pemikiran abstrak dan penalaran yang berhubungan dengan beberapa bidang tertentu seperti matematika. Namun hal ini dapat ditutupi dengan meningkatkan keterampilan pada bidang lain.

### Apakah seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner membutuhkan pendidikan khusus?

Dalam hal ini mungkin ada beberapa kesulitan belajar ringan dan sulit dideteksi. Bila dirasakan seorang anak Turner tidak mencapai hasil sesuai dengan potensinya, dokter spesialis mungkin dapat menulis surat kepada pihak sekolah dan mengatur waktu untuk pemeriksaan lebih lanjut. Bantuan ekstra secara individual terkadang dibutuhkan, dan akan dapat sangat mendorong kemajuan seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner.

### Apakah ada kesulitan lain?

Masalah perilaku mungkin saja dialami anak perempuan dengan Sindrom Turner. Masalah ini dapat menyebabkan stress pada si anak dan menyulitkan orang-orang di sekitarnya. Bantuan ahli untuk masalah ini perlu untuk didiskusikan dengan dokter spesialis.

### Apakah seorang wanita dengan Sindrom Turner memiliki harapan hidup yang normal?

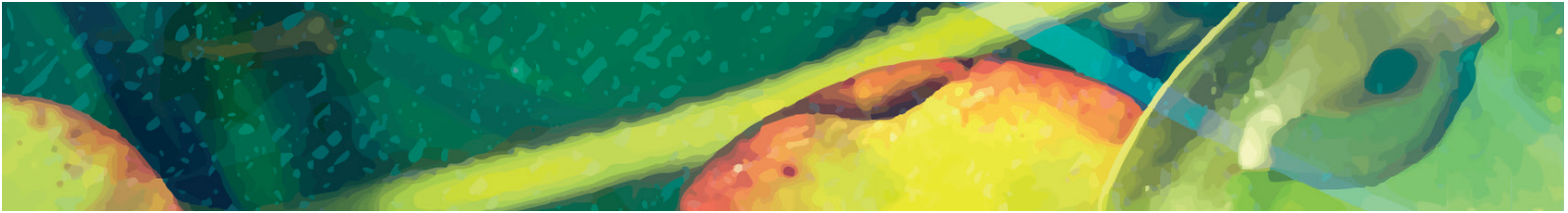
Ya.

### Apakah hormon pertumbuhan dapat menyebabkan diabetes?

Walaupun hormon pertumbuhan memiliki efek anti insulin, kadar glukosa darah seharusnya tetap normal selama penatalaksanaan dengan hormon pertumbuhan. Pada seseorang dengan faktor predisposisi diabetes melitus, terapi hormon pertumbuhan dapat menjadi faktor pemicu timbulnya diabetes, namun terapi ini tidak menyebabkan diabetes.

### Apakah masalah utama yang biasa terjadi pada wanita dengan Sindrom Turner?

Diagnosis dini diharapkan memperkecil masalah perawakan pendek dengan penatalaksanaan sejak dini. Oleh karena estrogen tidak diproduksi oleh ovarium yang tidak fungsional, pengganti estrogen dibutuhkan sejak sekitar usia 11-13 tahun dan dilanjutkan selama masa dewasa. Masalah kesehatan utama saat dewasa adalah pencegahan osteoporosis, penatalaksanaan infertilitas, tatalaksana hipertensi dan pemeriksaan ukuran aorta, lihat halaman 23-28.



Kapan seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner sebaiknya diberitahukan mengenai diagnosisnya dan implikasi dari Sindrom Turner?

Hal yang terbaik dilakukan adalah sebisa mungkin terbuka untuk membicarakan kondisi Sindrom Turner sejak usia muda. Memang sang anak dianggap terlalu muda untuk memahami akibat Sindrom Turner, namun seringkali ini waktu terbaik untuk memberitahunya. Seiring dengan bertambah usianya, sang anak dapat mengajukan pertanyaan yang sesuai dengan usia dan tahapan perkembangannya. Orangtua seringkali merasa sulit untuk membicarakan hal tersebut, tetapi hal ini dapat diawali dengan penjelasan sederhana mengapa anak mendapatkan pengobatan. Bila masalah ini dirahasiakan, maka dapat menimbulkan rasa cemas pada anak dan orangtua.

Apakah perempuan dengan Sindrom Turner perlu untuk memeriksakan diri ke dokter secara teratur?

Ya, khususnya untuk memastikan dia mendapatkan pengganti estrogen yang adekuat dan mendapatkan pemeriksaan untuk osteoporosis, tekanan darah tinggi, perkembangan masalah jantung, diabetes, penyakit celiac, atau kelenjar tiroid yang kurang aktif.

Jika seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner mendapatkan terapi pengganti estrogen, mengapa anak tersebut tetap harus mengalami menstruasi?

Pemberian estrogen tanpa progestogen (estrogen tanpa lawan) menyebabkan penebalan lapisan dinding rahim yang dapat meningkatkan risiko kanker rahim dalam jangka waktu tertentu. Oleh karena itu, penting bagi anak perempuan dengan Sindrom Turner untuk mengalami menstruasi secara rutin agar rahim tetap sehat.

# Hormon dan Aku

## Sindrom Turner

### Apa itu HRT?

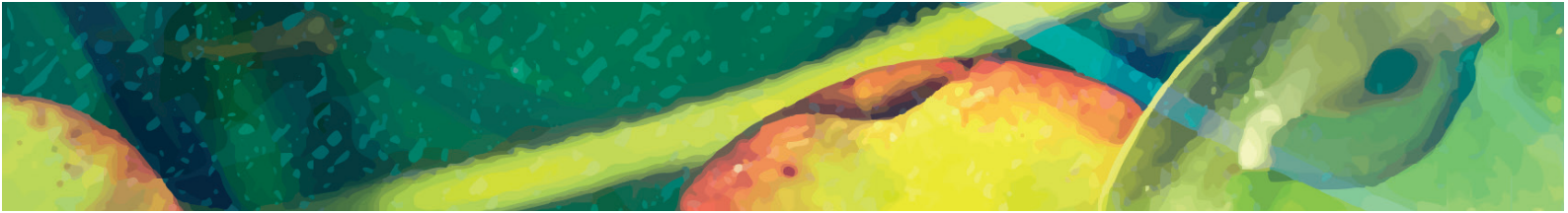
HRT merupakan kependekan dari *Hormone Replacement Therapy* (terapi pengganti hormon) dan penatalaksanaan ini meliputi pemberian estrogen dan progestogen yang menyerupai cara sekresi hormon tubuh normal. Rangkaian pil yang mengandung kadar estrogen dan progestogen yang berbeda-beda dikonsumsi bulanan bermanfaat baik saat kadar normal hormon ini berkurang karena ovarium tidak lagi bekerja (menopause) atau ketika ovarium memang tidak bekerja (misalnya pada Sindrom Turner).

### Apakah terapi estrogen berhubungan dengan kanker payudara?

Hal ini merupakan topik kontroversial dan masih ada beberapa hal yang menjadi perhatian. Meskipun demikian, jika pun ada risiko, diperkirakan risiko ini sangat kecil. Perempuan muda membutuhkan estrogen. Secara umum, perempuan yang menggunakan pil kontrasepsi tidak memiliki peningkatan risiko kanker payudara. Namun, risiko ini lebih terkait dengan total waktu paparan estrogen terhadap payudara. Jika hal ini dikhawatirkan, tanyakan kepada dokter spesialis untuk informasi lebih lanjut.

### Metode HRT manakah yang cocok untuk seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner dan seberapa lama dibutuhkan?

Hal ini seyogyanya disesuaikan dengan individu masing-masing. Anak perempuan dengan Sindrom Turner perlu mendapatkan HRT hingga mencapai usia menopause. Hal ini perlu didiskusikan dengan dokter spesialis.



Apakah ada manfaat HRT selain mencegah osteoporosis?

Ya, untuk memelihara ciri fisik perempuan saat pubertas dan kelembaban vagina serta manfaat-manfaat lain. Selain itu, HRT dapat mengurangi kejadian penyakit jantung secara signifikan.

Jika seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner mengidap diabetes mellitus (penyakit kencing manis), apakah HRT akan mempengaruhi hal ini?

Hal ini dapat sedikit berdampak pada terapi insulin, namun secara umum hanya berupa perubahan kecil. Banyak kasus wanita dengan Sindrom Turner mengalami intoleransi glukosa yang pada umumnya dapat dikontrol dengan diet, dan HRT tidak mempengaruhi hal ini.

Jika seorang perempuan dengan Sindrom Turner mengikuti program IVF dengan donor sel telur, apakah bayinya akan normal?

Ada kemungkinan sekitar 1% pada setiap kehamilan bahwa bayi dapat mengalami kelainan. Berdasarkan bukti yang ada, risiko ini tidak meningkat bila mendapatkan bayi dengan cara IVF atau GIFT.

Apakah seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner perlu dipantau untuk terjadinya osteoporosis?

Osteoporosis menjadi masalah saat masa dewasa, namun risikonya menjadi rendah dengan tatalaksana modern dan pengawasan terhadap HRT.



Bagaimana memilih dokter spesialis yang menangani Sindrom Turner pada orang dewasa?

Jika seorang perempuan dengan Sindrom Turner belum mendapatkan penanganan dari dokter spesialis, hal ini perlu didiskusikan dengan dokter/ tenaga kesehatan yang melayaninya selama ini. Kelompok pendukung Sindrom Turner atau dokter spesialis yang menangani sebelumnya juga dapat memberikan saran.

Apakah seorang perempuan dengan Sindrom Turner butuh dipantau untuk kemungkinan terjadinya defisiensi hormon?

Ya, kekurangan hormon tiroid (hipotiroidisme) adalah hal yang umum terjadi pada perempuan dewasa dengan Sindrom Turner. Pemeriksaan darah secara berkala dilakukan sesuai saran dokter spesialis.



## Kamus Kata-kata Sulit

### Hormon Biosintesis

Hormon buatan yang diproduksi menyerupai atau memiliki fungsi yang sama dengan hormon yang dibentuk tubuh secara alami.

### Kromosom

Struktur seperti benang yang membawa informasi genetik dalam bentuk gen yang terdiri atas DNA. Pada keadaan normal, setiap sel manusia mengandung 23 pasang kromosom dan satu pasang diantaranya adalah kromosom seks. Gen dan kromosom bagaikan cetakan untuk terbentuk dan berkembangnya tubuh. Sehingga gen dan kromosom berperan besar dalam menentukan sifat seseorang.

### Koarktasio Aorta

Penyempitan pada arteri utama yang keluar dari jantung.

### Diuretik

Semua zat yang meningkatkan jumlah keluarannya urin.

### Kelenjar Endokrin

Kelenjar yang memproduksi hormon dan melepaskannya ke darah. Hipofisis, tiroid, adrenal, testes (testikel) dan ovarium adalah kelenjar endokrin. Semua kelenjar bersama-sama membentuk sistem endokrin.

### Endokrinologis

Seorang dokter yang memiliki spesialisasi pada kelainan kelenjar endokrin.

# Hormon dan Aku

## Sindrom Turner

### *Gamete intra-Fallopian Transfer (GIFT / Transfer Gamet intra Falopi)*

Sebuah teknik yang menggunakan cara: sel telur dan sperma ditransfer ke tuba falopi sehingga memungkinkan terjadinya pembuahan secara alami pada tuba falopi tersebut.

### Hormon Pertumbuhan

Hormon yang dilepaskan oleh kelenjar hipofisis dan berfungsi memicu pertumbuhan.

### Hormon

Bahan kimia dalam darah yang memicu pertumbuhan, perkembangan seksual dan membantu pengaturan metabolisme tubuh. Pada keadaan normal, tubuh mengontrol pelepasan hormon karena kelebihan dan kekurangan hormon dapat mengganggu keseimbangan tubuh. Hormon diproduksi oleh kelenjar endokrin dan membawa pesan dari satu sel ke sel lain melalui peredaran darah.

### Hipertensi

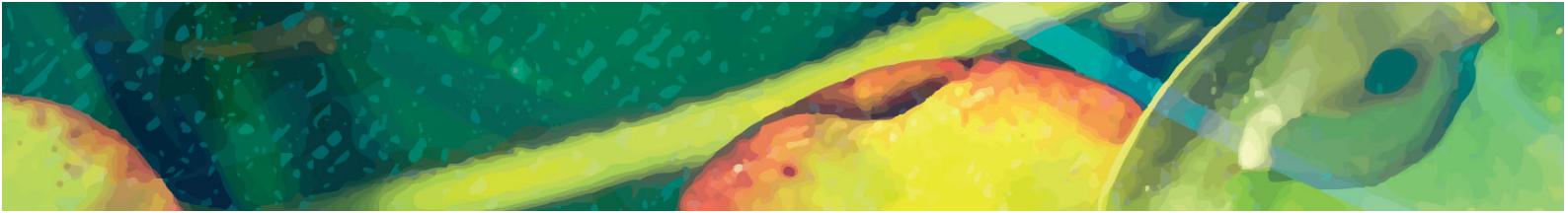
Tekanan darah tinggi.

### Intrauterin

Di dalam rahim.

### Fertilisasi In Vitro (In Vitro Fertilisation / IVF)

Proses membuahi sel telur di luar tubuh, membiarkannya tumbuh, dan memasukkannya kembali ke dalam tubuh.



### Kariotipe

Set kromosom pada seorang individu. Sebagai contoh, kariotipe dari seorang anak perempuan dengan Sindrom Turner biasanya 45X.

### Sistem Limfatik

Pembuluh kecil di bawah kulit berfungsi dalam drainase cairan tubuh.

### Menopause

Saat berhentinya siklus menstruasi secara permanen.

### Estrogen

Kumpulan hormon pada perempuan yang sebagian besar diproduksi oleh ovarium sejak awal pubertas hingga menopause, yang berfungsi mengontrol perkembangan seksual wanita.

### Osteoporosis

Kondisi yang ditandai dengan tulang yang tipis dan rapuh.

### Endokrinologi Pediatrik

Seorang dokter spesialis anak yang memiliki subspesialisasi pada kelainan kelenjar endokrin.

### Plasenta/ Ari-ari

Organ yang menghubungkan janin ke dinding rahim. Plasenta memberikan janin nutrisi dan membuang bahan sisa.

# Hormon dan Aku

## Sindrom Turner

### Progesteron

Salah satu hormon pada perempuan yang sebagian besar diproduksi oleh ovarium sejak awal pubertas hingga menopause yang mengontrol menstruasi.

### Ptosis

Kelopak mata turun.

### Injeksi Subkutan

Injeksi yang diberikan di bawah kulit.

### Sindrom

Kumpulan ciri/tanda khas yang terjadi bersamaan dan mencirikan keadaan tertentu.

### Uterus

Rahim.

### Kromosom X

Kromosom seks wanita.

### Kromosom Y

Kromosom seks pria.



## Organisasi Pendukung & Sarana Informasi Tambahan

The Association of Genetic Support of Australasia  
[www.agsa-geneticsupport.org.au](http://www.agsa-geneticsupport.org.au)

Australasian Paediatric Endocrine Group (APEG)  
[www.apeg.org.au](http://www.apeg.org.au)

The Endocrine Society  
[www.endo-society.org](http://www.endo-society.org)

The Hormone Foundation  
[www.hormone.org](http://www.hormone.org)

The Magic Foundation  
[www.magicfoundation.org](http://www.magicfoundation.org)

Parent and Family Resource Centre NZ  
[www.parentandfamily.org.nz](http://www.parentandfamily.org.nz)

Parent to Parent NZ  
[www.parent2parent.org.nz](http://www.parent2parent.org.nz)

UK Society for Endocrinology  
[www.endocrinology.org](http://www.endocrinology.org)

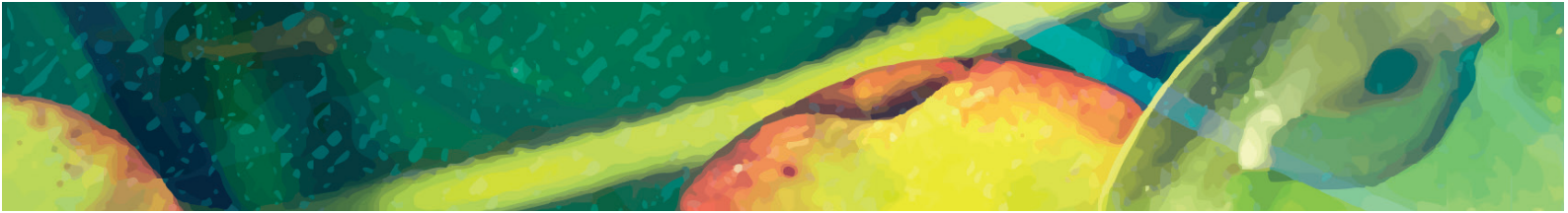
Turner Syndrome Association of Australia  
[www.turnersyndrome.org.au](http://www.turnersyndrome.org.au)

# Hormon dan Aku

# **Sindrom Turner**

Turner Syndrome Support Group NZ  
[www.turnersyndrome.co.nz](http://www.turnersyndrome.co.nz)

UK Child Growth Foundation  
[www.childgrowthfoundation.org](http://www.childgrowthfoundation.org)



## Daftar Bacaan

Care of girls and women with Turner Syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group.

Bondy CA. Turner Syndrome Study Group. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 92(1):10-25, 2007 Jan.

Long-term safety of recombinant human growth hormone in Turner Syndrome.

Bolar K. Hoffman AR. Maneatis T. Lippe B. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 93(2):344-51, 2008 Feb

Growth hormone plus childhood low-dose estrogen in Turner Syndrome.

Ross JL. Quigley CA. Cao D. Feuillan P. Kowal K. Chipman JJ. Cutler GB Jr. New England Journal of Medicine. 364(13):1230-42, 2011 Mar 31.



# Hormon dan Aku

## Sindrom Turner

Merck Serono dengan bangga mempersembahkan buklet ini dari serial edukasi Hormon dan Aku. Tujuan kami adalah menyediakan pembaca pengertian yang lebih baik terhadap isu-isu yang berhubungan dengan gangguan endokrin terutama pada anak. Kami berharap anda menemukannya sebagai sumber bacaan yang bermanfaat dan membantu anda.

Silahkan tanyakan pada dokter atau perawat anda mengenai informasi lebih jauh untuk sumber informasi lainnya yang tersedia.

© 2012 Merck Serono Australia

Dilarang untuk mereproduksi bagian apapun dari buklet ini tanpa izin tertulis terlebih dahulu