

# PERINGATAN !!!

---

*Bismillaahirrahmaanirrahiim*

*Assalamu'alaikum warahmatullaahi wabarakaatuh*

1. **Dokumen digital ini hanya digunakan sebagai bahan referensi.**
2. **Cantumkanlah secara lengkap sumber referensi bila Anda mengutip dari dokumen ini.**
3. **Plagiarisme** dalam bentuk apapun merupakan pelanggaran keras terhadap etika moral penyusunan karya ilmiah
4. **Patuhilah etika penulisan karya ilmiah.**

**Selamat membaca !!!**

*Wasalamu'alaikum warahmatullaahi wabarakaatuh*

**UPT PERPUSTAKAAN**



**TRISOMI 13 DAN 18**

**DICKY SANTOSA**

**FAKULTAS KEDOKTERAN  
UNIVERSITAS ISLAM BANDUNG  
2011**

## TRISOMI 13 DAN 18

### PENDAHULUAN

Pada umumnya setiap sel telur dan sel sperma mengandung 23 kromosom. Penggabungan keduanya menghasilkan 23 pasangan kromosom (46 kromosom) saat konsepsi. Setiap anak memperoleh sebagian materi genetik dari orangtuanya. Kadang terjadi kesalahan sewaktu konsepsi antara sel telur dan sel sperma, menyebabkan terbentuknya ekstra kromosom. Abnormalitas kromosom numerik (setiap penyimpangan dari jumlah normal 46 kromosom setiap sel) paling sering berupa trisomi. Trisomi menyebabkan munculnya kromosom ekstra (47 kromosom) yang berpengaruh pada perkembangan janin.<sup>1</sup>

Trisomi 13 pertama kali diidentifikasi oleh Patau tahun 1960 sebagai sindrom sitogenetik, sedangkan trisomi 18 pertama kali diidentifikasi oleh Edwards dan Smith pada tahun 1960.<sup>2</sup>

Berdasarkan hasil studi telah dilaporkan umur rata-rata harapan hidup pada trisomi 13 berkisar 2,5 hari sampai 1-4 bulan, sedangkan trisomi 18 berkisar 2,5 hari sampai 70 hari. Tetapi ada juga yang melaporkan pasien dengan trisomi 13 sekitar 5% masih hidup saat berusia 1 tahun, sedangkan trisomi 18 sekitar 10% masih hidup saat usia 1 tahun.<sup>3,4</sup>

Berdasarkan data dari beberapa pusat penelitian, telah dilaporkan 32 kasus bedah jantung pada bayi dan anak dengan trisomi 13 dan 18, dengan 91% selamat, tetapi terbatas pada saat pasien meninggalkan rumah sakit dan tidak melanjutkan penelitiannya mengenai kualitas hidup pasien selanjutnya. Intervensi bedah terhadap kelainan kongenital pada trisomi 13 dan trisomi 18 jarang direkomendasikan, hal ini disebabkan karena umur harapan hidup sangat rendah.<sup>3</sup>

Pada makalah ini akan dibahas mengenai trisomi 13 dan 18, etiologi, patofisiologi, manifestasi klinis, pengelolaan, serta prognosisnya.

### I. TRISOMI 18 (EDWARDS' SYNDROME)

Trisomi 18 atau *Edwards' Syndrome* merupakan kelainan autosomal urutan kedua setelah trisomi 21. Kelainan terletak pada kromosom ke-18 dimana terdapat ekstra material kromosom sehingga berjumlah 47 kromosom.<sup>4</sup>

## **Etiologi**

Trisomi 18 tipe *total (sempurna)* merupakan 90% penyebab sindroma Edwards. Sisanya adalah trisomi tipe mosaik 10% dan translokasi kurang dari 1%.<sup>2</sup> Pada tipe *mosaik* menunjukkan sebagian ekspresi klinik yang muncul pada trisomi 18, dengan usia harapan hidup lebih lama dan variasi derajat anomali mulai mendekati normal sampai gambaran klinik yang khas.<sup>2</sup>

Pada trisomi 18 *parsial*, dengan lengan yang pendek menyebabkan gambaran klinik menjadi tidak spesifik dan menunjukkan keadaan derajat sedang atau tidak adanya defisiensi mental. Trisomi dengan sepertiga distal sampai setengah panjang lengan biasanya umur harapan hidup lebih lama dan minimal defisiensi mental.

Insidensi meningkat berdasarkan usia ibu saat hamil sebagai faktor resiko tinggi. Umur rata-rata maternal saat melahirkan bayi dengan kondisi tersebut  $\pm$  32 tahun. Beberapa penelitian menduga pada laki-laki usia lanjut ( $>$  50 tahun) serta ibu yang mempunyai anak  $\geq$  5, berisiko tinggi untuk mempunyai anak dengan trisomi.<sup>2,6,7</sup>

## **Patofisiologi**

Abnormalitas struktur kromosom meliputi delesi (hilangnya suatu segmen kromosom), duplikasi (adanya suatu segmen kromosom tambahan), dan translokasi (suatu segmen pada satu kromosom melekat pada kromosom lainnya). Mosaikisme menunjukkan adanya 2 konstitusi kromosom yang berbeda dalam sel-sel yang berbeda pada seorang individu.<sup>1</sup>

Pada keadaan normal seorang anak menerima setengah dari material genetik dari setiap orangtuanya. Adakalanya ekstra kromosom 18 melekat ke kromosom lain pada sel telur maupun sel sperma, peristiwa ini disebut *translokasi*, dan bersifat diwariskan kepada keturunannya. Kadang-kadang orang tua membawa susunan kromosom yang seimbang, dimana kromosom 18 melekat kepada kromosom lainnya, tetapi karena orangtua tidak mempunyai ekstra atau material kromosom yang hilang, mereka disebut tipe translokasi yang seimbang, dan biasanya normal dan sehat. Tipe *mosaik* dapat muncul saat terjadi kesalahan pembelahan sel setelah fertilisasi. Pada tipe ini beberapa sel disertai ekstra kromosom 18, sedangkan sel lainnya dengan jumlah kromosom yang normal.<sup>5</sup>

## **Epidemiologi**

Di Amerika Serikat prevalensi mencapai 1 dalam 6.000-8.000 kelahiran hidup. Belum diketahui adanya perbedaan ras, tetapi sebuah studi (Forrester 1999), menemukan empat ras/grup etnik (kulit putih, Asia timur, kepulauan pasifik, Filipina). Tetapi insidensi

meningkat seiring faktor resiko usia ibu saat hamil. Delapan puluh persen kasus berjenis kelamin perempuan (rasio seks 0,63).<sup>6</sup>

Angka kematian yang tinggi berdasarkan beratnya derajat malformasi jantung kongenital, anomali gastrointestinal dan genitourinaria, kesulitan pemberian makanan, dan apnea yang disebabkan kelainan susunan saraf pusat.<sup>6</sup>

## Gambaran klinis

	Kelainan yang ditemukan $\geq$ 50% kasus	Kelainan yang ditemukan 10%-50% kasus	Kelainan yang ditemukan < 10% kasus
<b>Umum</b>	Aktivitas fetus yang lemah, menangis lemah, kurangnya umur kehamilan, prematuritas, posmaturitas, polihidramnion, plasenta yang kecil, arteri umbilicalis tunggal, defisiensi pertumbuhan, rata-rata berat badan lahir mencapai 2340 gram, hipoplasia otot rangka, hipoplasia jaringan subkutan dan adipose, defisiensi mental, hipertonus (setelah periode neonatal), berkurangnya respon terhadap bunyi/suara. <sup>2</sup>		
<b>Susunan saraf pusat</b>			Palsy fasial, myelinasi yang berkurang, mikrogiria, hipoplasia sereberal, defek korpus callosum, hidrosefalus, meningiomyelokel. <sup>2</sup>
<b>Craniofasial</b>	Occiput yang menonjol, diameter bifrontal yang kecil, <i>low-set ears</i> , malformasi telinga, fisura palpebra yang pendek, diameter lebar mulut yang kecil, lengkung palatum yang sempit, mikrogathia. <sup>2</sup>	Fontanel yang lebar, mikrosefali, hipoplasia otot orbital, lipatan epichantus yang dalam, ptosis, opasitas kornea yang bertambah, labiopalatoschizis. <sup>2</sup>	<i>Wormian cranial bones</i> , sella turkika yang lebar, fisura palpebra yang miring, hipertelorisme, koloboma iris, katarak, mikrophthalmus, atresia choanae. <sup>2</sup>
<b>Tangan dan kaki</b>	Sikap tangan yang mengepal, jemari saling tumpang tindih dimana jari ke lima terhadap jari keempat, hilangnya crisis distal pada jari kelima disertai/tanpa disertai hilangnya crisis distal jari ketiga dan keempat, tipisnya lengkung garis jari pada lebih dari enam jari dan jari pertama, hipoplasia kuku jari terutama jari kelima dan jari pertama, hallux yang kecil dan pendek, sering dorsofleksi. <sup>2</sup>	Deviasi ulnar dan radial tangan, hipoplasia sampai hilangnya jari pertama, <i>simian crease</i> , equinovarus, <i>rocker-bottom feet</i> , sindaktilia jari kaki kedua dan ketiga. <sup>2</sup>	Sindaktili jari ketiga dan keempat, polidaktilia, metacarpal kelima yang pendek, ektradaktilia. <sup>2</sup>
<b>Toraks</b>	Sternum yang pendek, disertai berkurangnya osifikasi dipusat, puting susu yang kecil. <sup>2</sup>	Relatif luas, dengan atau tanpa disertai jauhnya jarak puting susu. <sup>2</sup>	
<b>Cardiovaskuler</b>			Anomali arteri koronaria, tranposisi arteri besar, Tetralogi fallot, koartasio aorta, dekstrokardio, anomaly arteri subclavia, proliferasi arteri dengan perubahan arteriosclerosis, dan kalsifikasi median. <sup>2</sup>
<b>Abdomen</b>	Hernia umbilicalis/inguinalis,	Divertikulum Meckel, pancreas	Stenosis pilorik, atresia biliaris



	diastasis rectum. <sup>2</sup>	heterotopik, dan atau jaringan limpa, omfalokele, rotasi kolon yang tidak sempurna. <sup>2</sup>	ekstrahepatik, hipoplasia kandung empedu, batu empedu, anus imforforata. <sup>2</sup>
<b>Ginjal</b>		<i>Horseshoe defect</i> , ginjal ektopik, ureter ganda, hidronefrosis, ginjal polikistik. <sup>2</sup>	Hidronefrosis, polikistik ginjal (kista kecil), tumor Wilms. <sup>2</sup>
<b>Pelvis dan panggul</b>	Pelvis yang kecil, abduksi panggul yang terbatas. <sup>2</sup>		
<b>Genitalia</b>	Pada laki-laki dengan <i>cryptorchidism</i> . <sup>2</sup>	Pada kelamin perempuan terdapat hipoplasia labia mayoradengan klitoris yang menonjol. <sup>2</sup>	Pada jenis kelamin laki-laki terdapat hipospadia, scrotum bifida. Pada kelmin perempuan terdapat uterus bifida, hipoplasia bifida. <sup>2</sup>
<b>Kulit</b>	Hirsutisme sedang pada kepala depan dan belakang cutis yang menonjol. <sup>2</sup>		
<b>Jantung</b>	Defek septum ventrikel, defek septum aurikular, <i>patent ductus arteriosus</i> . <sup>2</sup>	Aorta bicuspid dan/atau katup pulmonal katub disertai nodul, stenosis pulmonal, koartasio aorta. <sup>2</sup>	
<b>Paru</b>		Malsegmentasi sampai hilangnya paru kanan <sup>2</sup>	
<b>Diafragma</b>		Hipoplasia otot dengan atau tanpa heniasi <sup>2</sup>	
<b>Anus</b>		Malposisi anus, atau fistula ani <sup>2</sup>	
<b>Tulang lain</b>			Aplasia radial, osifikasi klavikula inkomplet, hemivertebra, vertebra yang bergabung, leher yang pendek, skoliosis, anomali jari kaki, pektus eksavatus, dislokasi panggul. <sup>2</sup>
<b>Lain-lain</b>			Hemangioma, hipoplasia timus, fistula trakeoesofagial, trombositopenia. <sup>2</sup>
<b>Endokrin</b>			Hipoplasia tiroid dan adrenal. <sup>2</sup>

## Diagnosis

Diagnosis ditegakkan berdasarkan riwayat prenatal (misalnya: polihidramnion, oligohidramnion, plasenta yang kecil, arteri umbilical tunggal, IUGR, aktifitas fetal yang lemah, fetal distres), pemeriksaan fisik, kemudian dikonfirmasi dengan pemeriksaan kromosom. Trisomi 18 dapat terdeteksi dengan pemeriksaan kariotipe, analisis FISH (Hibridisasi fluoresen in-situ), dimana ditemukan trisomi 18 total (90% kasus), tipe mosaik (10% kasus), sindroma trisomi 18 tipe translokasi (sangat langka). Echocardiografi untuk anomali jantung, barium meal untuk anomali gastrointestinal, USG untuk anomali genitourinaria, Foto x-ray untuk melihat kelainan phokomelia, hilangnya radius, fleksi jari kedua terhadap jari tangan ketiga, jari tangan kelima terhadap jari keempat, talipes equinovarus, sternum yang pendek, hemivertebra, vertebra yang mengalami fusi, leher yang pendek, skoliosis, anomali jari kaki, dan dislokasi jari kaki.<sup>5,6</sup>

Fetal ultrasonografi selama hamil dapat memberikan informasi mengenai kemungkinan trisomi 18. Analisis kormosom yang diambil dari contoh darah, sel dari cairan amnion atau plasenta akan memperkuat diagnosis.<sup>7</sup>

## **Pengobatan**

Jika dicurigai trisomi 18 pada ultrasonografi saat prenatal, pemeriksaan kariotipe prenatal harus segera dilakukan untuk menentukan apakah kehamilan harus segera diterminasi atau dilanjutkan. Untuk neonatus dengan trisomi 18, perawatan diberikan secara suportif, terapi segera bila ada infeksi. Biasanya sering terjadi otitis media, infeksi saluran nafas bagian atas, dan infeksi saluran kemih. Pemberian suplemen melalui selang nasogastrik dan gastrotomi untuk masalah *feeding problem*. Manajemen terhadap masalah kelainan jantung, merupakan prioritas utama. Hampir semua pasien memperoleh diuretika dan digoksin untuk gagal jantung. *Genetic counseling* diperlukan terhadap adanya riwayat trisomi 18 sebelumnya, karena resiko berulang sebesar 1% untuk trisomi 18 total. Sedangkan untuk trisomi 18 tipe translokasi yang sifatnya diwariskan, harus dijelaskan kepada orangtua mengenai resiko berulangnya trisomi 18. Oleh karena prognosis yang buruk, intervensi bedah terhadap anomali kongenital yang berat seperti atresia esophagus atau defek jantung kongenital tidak meningkatkan umur harapan hidup bayi, dan harus diinformasikan kepada keluarga.<sup>6</sup>

## **Prognosis**

Terdapat beberapa pasien trisomi 18 selamat mencapai usia tahun pertama, dan beberapa hidup mencapai usia sepuluh tahun dan duapuluh tahun. Rata-rata usia kelangsungan hidup bayi baru lahir sekitar 40% mencapai usia 1 bulan, bayi 5% mencapai usia 1 tahun, anak-anak 1% mencapai usia 10 tahun. Tetapi pada anak-anak berusia lebih tua mencapai psikomotor yang matur, terutama tipe mosaik yang menunjukkan kelainan yang moderat dan berusia lebih lama.<sup>6</sup>

## **II. TRISOMI 13 (PATAU SYNDROME)**

Trisomi 13 merupakan kelainan autosomal trisomi dimana terdapat ekstra duplikasi pada kromosom 13.<sup>9</sup>

## **Etiologi**

Umur ibu saat hamil lebih dari 35 tahun merupakan faktor resiko tinggi terjadinya trisomi. Insidensi kasus terutama 90% trisomi 13 tipe mosaik lebih sering terjadi dengan manifestasi klinis bervariasi, mulai dari malformasi total sampai mendekati fenotipe normal. Umur harapan hidup biasanya lebih lama dan derajat defisiensi mental bervariasi. Sedangkan Tipe translokasi berkisar 5-10% kasus.<sup>9-13</sup>

Pada trisomi 13 tipe "mosaik", kesalahan pembelahan sel terjadi setelah konsepsi, dimana ekstra kromosom timbul pada beberapa bagian sel tubuh.<sup>9</sup>

Trisomi parsial untuk segmen proksimal (*13pter*→*q14*) ditandai dengan manifestasi klinis yang tidak khas, termasuk hidung yang besar, bibir atas yang kecil, mandibula yang kecil, klinodaktilia jari ke-5, dan biasanya disertai defisiensi mental yang berat. Umur harapan hidup biasanya tidak berkurang.<sup>9</sup>

Trisomi parsial untuk segmen distal (*13q14*→*qter*) mempunyai karakteristik fenotipe dengan defisiensi mental yang berat. Wajah ditandai dengan hemangioma kapiler frontal, hidung yang pendek dengan ujung hidung yang menonjol, *elongated philtrum*, *synophrys*, alis mata yang lebat dan panjang, bulu mata yang melengkung, dan antihelix yang menonjol. Trigonosefali dan arhinensefali kadang-kadang muncul. Biasanya satu dari empat pasien meninggal selama permulaan postnatal.<sup>9</sup>

### **Patofisiologi**

Patofisiologi terjadinya trisomi 13 pada umumnya tak jauh berbeda dengan trisomi 18. *Patau Syndrome* disebabkan munculnya ekstra duplikasi kromosom 13, umumnya terjadi saat konsepsi dan ditransmisikan ke setiap sel tubuh. Sementara mekanisme bagaimana kromosom trisomi mengganggu perkembangan masih belum diketahui secara pasti. Pada perkembangan normal genom autosomal manusia memperoleh 2 duplikat, munculnya duplikat autosomal ke-3 terutama trisomi 13 tipe sempurna/total sangat lethal terhadap perkembangan embrio.<sup>10,11</sup>

### **Epidemiologi**

Di Amerika Serikat insidensi *Patau Syndrome* 1 kasus per 8.000-12.000 kelahiran hidup. Tidak ada perbedaan ras dan geografi. Usia kelangsungan hidup anak dengan *Patau Syndrome* adalah 2,5 hari, dengan 1 anak dalam 20 usia kelangsungan hidup mencapai lebih dari 6 bulan. Tetapi beberapa anak ada yang mencapai usia belasan tahun. Adanya laporan kasus *Patau Syndrome* yang mencapai usia dewasa sangat jarang. Rasio seks terutama pada jenis kelamin perempuan.<sup>11</sup>

*Patau Syndrome* ditandai dengan malformasi otak berupa holoprosensefali, disertai kegagalan neurologik berat, dan anomali jantung. Kematian sering disebabkan oleh *cardiopulmonary arrest* 69%, *Congenital Heart Disease* 13%, dan *Pneumonia* 4%. Sering kehamilan pada Trisomi 13 diakhiri dengan aborsi spontan, *intra uterin fetal death* (IUFD), atau *Stillbirth*. Bila usia berlanjut, biasanya ditandai dengan retardasi mental yang berat dan



kegagalan perkembangan. Bayi yang selamat melewati periode neonatal biasanya dengan riwayat pernah dirawat di ruang intensif selama  $\pm 10,8$  hari.<sup>11</sup>

## Gambaran Klinis

	Kelainan yang ditemukan $\geq 50\%$ kasus	Kelainan yang ditemukan $< 50\%$ kasus
<b>Pertumbuhan</b>		Defisiensi pertumbuhan saat prenatal, berat badan lahir rata-rata 2480 gram <sup>9</sup>
<b>Susunan saraf pusat</b>	Holoprosensefali dengan derajat perkembangan tidak sempurna yang bervariasi pada otak depan, Nervus Olfaktorius, dan saraf optic. Kejang motorik minor, periodik apnea pada periode permulaan neonates, retardasi mental yang berat. <sup>9</sup>	Hipertonia, hipotonia, agenesis korpus kallosum, hidrocefalus, penyatuan ganglion basal, hipoplasia sereberal, meningomyelokel. <sup>9</sup>
<b>Pendengaran</b>	Gangguan pendengaran sampai tuli total karena kerusakan organ cortex. <sup>9</sup>	
<b>Kranium</b>	Mikrosefali sedang dengan kepala depan yang menonjol. <sup>9</sup>	
<b>Mata</b>	Mikrophthalmia, kolobomata iris, dysplasia retina. <sup>9</sup>	Rongga orbita yang dangkal, posisi fisura palpebra yang terangkat keatas, hilangnya alis mata, hipotelorisme, hipertelorisme, anophthalmus, sikloopia. <sup>9</sup>
<b>Hidung, mulut, mandibula</b>	Labioschizis (60-80% kasus), palatoschizis, atau keduanya. <sup>9</sup>	Hilangnya philtrum, palatum yang sempit, lidah yang terbelah, mikrognathia. <sup>9</sup>
<b>Telinga</b>	Helic abnormal dengan atau tanpa disertai <i>low set ears</i> . <sup>9</sup>	
<b>Kulit</b>	Hemangioma kapilari, terutama kepala bagian depan, parieto-occipital, leher belakang. <sup>9</sup>	
<b>Tangan dan kaki</b>	Triradii palmar distal, <i>simian crease</i> , kuku jari hiperkonvek, fleksi jari tanpa atau disertai saling tumpang tindih, kamptodaktili, polidaktili jari tangan dan kadang-kadang jari kaki, tumit kaki posterior yang menonjol ( <i>Rocker Bottom feet</i> ). <sup>9</sup>	Retrofleksi ibu jari, deviasi ulnar pergelangan tangan, lapisan dermal jari yang tipis, <i>fibular S-shape hallucal dermal ridge pattern</i> , sidaktilia, terdapat celah antara jari kaki pertama dan kedua, hipoplasia kuku jari kaki, equinovarus, aplasia radial. <sup>9</sup>
<b>Tulang lain</b>	Tulang kosta bagian posterior yang tipis dengan atau tanpa tulang kosta yang hilang, hipoplasia pelvis dengan acetabular yang dangkal. <sup>9</sup>	
<b>Jantung</b>	80% dengan defek septal ventrikel, <i>Patent Ductus Arteriosus</i> , defek septum aurikuler, dekstrokardia. <sup>9</sup>	Anomali <i>pulmonary venous return</i> , <i>overriding aorta</i> , stenosis pulmonal, hipoplasia aorta, atresia mitral, dan atau katup aorta, katup aorta bicuspid. <sup>9</sup>
<b>Abdominal</b>		Omfalokele, Heterotropik jaringan pancreas atau limpa, rotasi colon yang tak sempurna, Divertikulum Meckel. <sup>9</sup>
<b>Ginjal</b>		Polikistik ginjal (31%), hidronefroposis, <i>Horseshoe kidney</i> , ureter duplikat. <sup>9</sup>
<b>Genitalia</b>	Pada laki-laki biasanya terdapat <i>Cryptorchidism</i> , kelainan skrotum. Pada perempuan terdapat uterus bikornuate. <sup>9</sup>	Laki-laki: hipospadia, pada perempuan: Duplikasi dan/atau anomali insersi tube fallopi, kista uterus, hipoplasia ovarium. <sup>9</sup>
<b>Lain-lain</b>	Meningkatnya frekuensi proyeksi inti neutrofil, biasanya persisten pada periode embrio atau fetal tipe hemoglobin. <sup>9</sup> Arteri umbilikalis tunggal, Hernia umbilicalis. <sup>9</sup>	Trombositopenia, situs inversus paru, kista thymus, kalsifikasi arteri pulmonal, kantung empedu yang besar, aplasia tulang radialis, deformitas sendi besar, defek diafragma. <sup>9</sup>

## Diagnosis

Disarankan untuk pemeriksaan sitogenetik (kromosom) untuk setiap neonatus atau anak yang dicurigai dengan Trisomi 13 (kariotipe). Jika trisomi 13 dicurigai saat periode prenatal (biasanya karena pemeriksaan USG, adanya riwayat kelainan kromosom sebelumnya, atau usia ibu sebagai faktor resiko tinggi) sebaiknya disarankan pemeriksaan sitogenetik konvensional melalui cairan amnion, vili chorionic, atau darah fetus. Lakukan pemeriksaan *imaging* (CT-scan, Foto x-ray, USG, Echokardiografi) jika ditemukan holoprosensefali, anomali jantung atau ginjal. Oleh karena tingginya defek struktural, lakukan evaluasi untuk intervensi bedah jika pasien telah melewati periode neonatal.<sup>10-11</sup>

## **Pengobatan**

Intervensi bedah umumnya ditunda untuk beberapa bulan pertama kehidupan karena tingginya angka kematian. Hati-hati dalam mengambil keputusan terhadap kemungkinan harapan hidup mengingat beratnya derajat kelainan neurologik dan kelainan fisik dan pemulihan pos operasi. Konsultasi genetika sangat penting ditinjau dari resiko berulangnya trisomi 13 seperti halnya terhadap trisomi 18 karena translokasi.<sup>11</sup>

## **Prognosis**

Pada umumnya prognosis sangat buruk pada neonatus dengan trisomi 13. Umur harapan hidup rata-rata hanya 2,5 hari, 82% meninggal dalam usia 1 bulan, dan 95% meninggal dalam usia 6 bulan.<sup>11</sup>

## **DAFTAR PUSTAKA**

1. Eva S. Kelainan genetik & bawaan. Dalam: Buku pegangan pediatrik, Gerald BM, David WK, Adam AR, penyunting. Hunardja S, alih bahasa. Edisi ke-17. Widya Medika, 2003. H. 759-83.
2. Kenneth LJ. Trisomy 18 syndrome. Dalam: Smith's Recognizable patterns of human malformation. Edisi ke-6. Elsevier Saunders; 2006:h. 13-17.
3. Graham EM, Bradley SM, Shirali GS. Effectiveness of cardiac surgery in trisomies 13 and 18 (from the pediatric cardiac care consortium). *Am J cardiol* 2004;93:801-03.
4. Sonja AR, Lee YCW, Quanhe Y, Kristin MM, Friedman JM. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomi 18. *Pediatrics* 2003;111:777-84.
5. Lucile Packard Children's hospital (diunduh 12 Januari 2008). Tersedia dari: <http://www.eMedicine-trisomi 18&13-lucilepackardchildren'shospital.htm>.
6. Harold C. Trisomy 18. *Emedicine* (diunduh 18 Desember 2007). Tersedia dari: <http://www.eMedicine-trisomy18 htm>.
7. Barbara G, Zofia W, Agata W, Ewa W, Danuta WW, Joanna KL, Klaudiusz B, Janusz S. Trisomy 18 in neonates: prenatal diagnosis, clinical features, therapeutic dilemmas and outcome. *J Appl Genet* 2006;47(2):165-70.
8. Texas department of state health service. Birth defects epidemiology and surveillance (diunduh 18 Desember 2007). Tersedia dalam: <http://www.trisomy13&18\trisomy 18.htm>.
9. Kenneth LJ. Trisomy 13 syndrome. Dalam: Smith's Recognizable patterns of human malformation. Edisi ke-6. Elsevier Saunders; 2006:h. 18-21.
10. Vrijheid M, Dolk H, Armstrong B, Abramsky L, Bianchi F et al. Chromosomal congenital anomalies and residence near hazardous waste landfill sites. *Lancet* 2002 Jan 26; (9303):320-2.
11. Robert GB. Patau syndrome. *Emedicine* (diunduh 18 Desember 2007). Tersedia dari: <http://www.eMedicine-patausyndrome htm>.
12. Duarte AC, Menezes AIC, Deven ES, Roth JM, Garcias GL, Martino MG. Patau syndrome with a long survival. A case report. *Genetics and Mol research* 2004;3:288-92.
13. Csaba P, Artur B, Zoltan B, Zsanett S, Erno TP, Zoltan P. Prenatal diagnosis of trisomy 13, analysis of 28 cases. *J ultrasound med* 2006;25:429-35.

14. Werther AC, Silvia SSRC, Philippe J. The ultrasound detection of chromosomal anomalies. (diunduh 18 Desember 2007). Tersedia dalam: <http://www.prenataldiagnosis.com.htm>.
15. Mona S, Sturat PS, Gayathri S. trisomy 18-Edwards' syndrome. Dalam: The Australasian genetics resource book 2007; fact sheet 30; h. 1-3.

