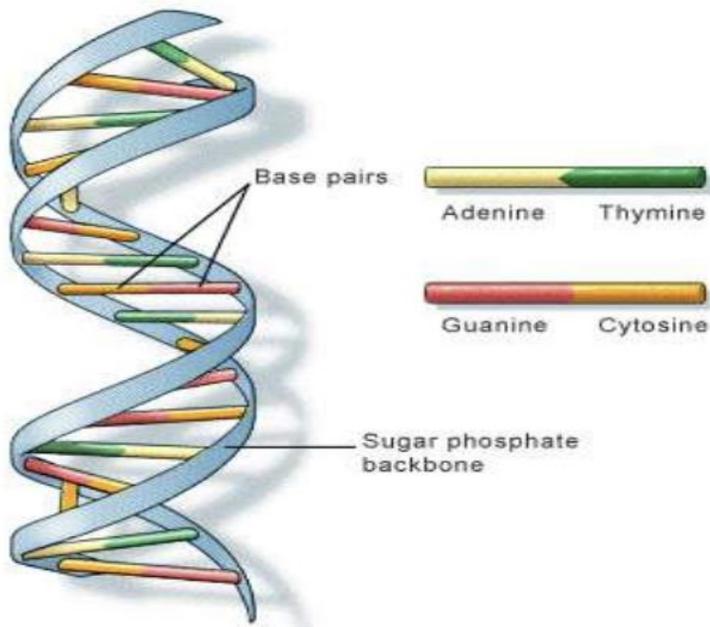




**Proses patofisiologi
kelainan dan interaksi
genetik serta gangguan sistem
sensori / penginderaan**

Ni Ketut Kardiyudiani,
M.Kep., Sp.kep.MB., PhDNS



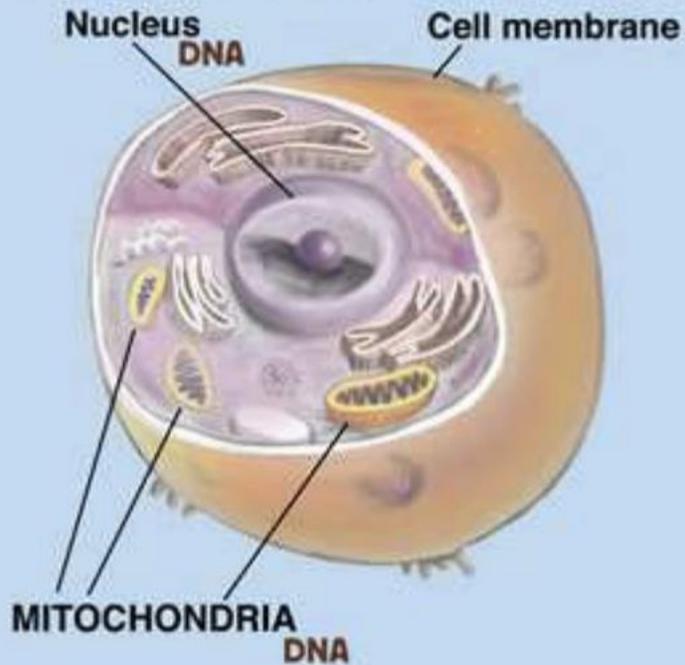
Topik

Riview
anatomi
sistem
penginderaan

Riview
gangguan
gangguan
penyakit pada
sistem
penginderaan

Gen dan
kromosom

Patofisiologi
kelainan
sistem genetik
pada sistem
penginderaan



Riview anatomi sistem penginderaan

Indra adalah alat-alat tubuh yang berfungsi mengetahui keadaan luar.

pada manusia alat indra tersebut berjumlah lima, sehingga sering disebut dengan panca indra, terdiri dari :

organ-organ indra tersebut adalah meliputi mata, telinga, hidung, lidah dan kulit

indra pendengaran.

indra penglihatan

indra perasa,

indra penciuman.

indra peraba.

PROSES-PROSES PENGINDERAAN

- INDERA PENGLIHATAN (ORGAN MATA)
- Mata adalah organ penglihatan yang menerima rangsangan berupa cahaya. Bola mata terletak di dalam rongga mata dan beralaskan lapisan lemak. Bola mata dapat bergerak dan diarahkan ke suatu arah dengan bantuan tiga otot penggerak mata, yaitu: musculus rektus okuli medial (otot di sekitar mata), berfungsi menggerakkan bola mata; musculus obliques okuli inferior, berfungsi menggerakkan bola mata ke bawah dan ke dalam; dan musculus obliques okuli superior, berfungsi memutar mata ke atas dan ke bawah.

Mekanisme Proses Penglihatan :

- Fotoreseptor Sumber cahaya - Masuk kemata melalui kornea Melalui pupil yang lebarnya diatur oleh iris Dibiaskan oleh lensa Terbentuk bayangan di retina yang bersifat nyata, diperkecil, terbalik Sel-sel batang dan sel kerucut meneruskan sinyal cahaya melalui saraf optic Otak membalikkan lagi bayangan yang terlihat di retina Obyek terlihat sesuai aslinya

Gangguan pada indra penglihatan umum

- Kelainan refraksi: Bila ada kelainan pembiasan sinar oleh kornea atau adanya perubahan panjang bola mata, maka sinar tidak dapat jatuh pada titik fokus di retina
- Myopia :rabun jauh adalah kondisi mata yang hanya dapat melihat benda-benda dekat dan sukar melihat benda yang jauh dengan jelas.
- Hypermetropia :rabun dekat adalah kondisi mata yang sukar untuk melihat benda-benda dekat.
- Astigmatisma: kondisi sinar yang masuk ke mata tidak dipusatkan pada satu titik, tetapi tersebar atau menjadi sebuah garis
- Presbiopia: mata tua adalah kondisi mata yang sukar melihat dekat, terutama melihat tulisan kecil pada jarak dekat.
- Dakrioadenitis: peradangan kelenjar lakrimalis,
- Dakriosistitis ;peradangan pada sakus lakrimalis
- Dakriolit: batu pada duktus lakrimalis
- Blefarospasme : spasme tonik pada otot orbikularis oculi
- Uveitis: peradangan sebagian atau seluruh uvea (tunica vasculosa bulbi).
- Glaukoma kekeruhan lensa kristalina akibat tekanan bola mata yang meningkat

Gangguan pada indra penglihatan

- Entropion pembalikan kelopak mata ke arah dalam , Ectropion kelopak mata yang membalik ke arah luar
- Lagoftalmus keadaan mata tidak dapat menutup dengan sempurna.
- Ptosis turunnya kelopak mata atas akibat kelumpuhan nervus ketiga
- Pinguekula bercak proliferasi berwarna kekuningan pada konjungtiva bulbaris di dekat sambungan sklerokornea
- Episkleritis radang pada jaringan yang melapisi permukaan sklera
- Skleritis peradangan sklera
- Strabismus juling deviasi bola mata

INDRA PENDENGARAN (ORGAN TELINGA)

- Telinga adalah salah satu panca indra manusia yang berfungsi sebagai indra pendengar.
- Di dalam proses pendengaran terdapat bagian-bagian organ telinga yang bekerja secara keseluruhan untuk membentuk suatu fungsi pendengaran

Mekanisme Proses Pendengaran :

- Mekanoreseptor Gelombang Suara Ditangkap oleh daun telinga Masuk melalui liang telinga luar menuju membran timpani (bagian telinga tengah) --. Gelombang suara oleh membran timpani diubah menjadi getaran Getaran di teruskan ke tulang-tulang pendengaran Getaran dari tulang-tulang pendengaran diteruskan ke rumah siput (bagian telinga dalam) Getaran suara menggetarkan cairan yang ada di dalam rumah siput Cairan yang bergetar menstimulasi ujung-ujung saraf pendengaran Impuls diteruskan ke otak dan dipersepsikan sebagai suara

Gangguan gangguan pendengaran

- Penyakit telinga eksternal
- Penyakit telinga tengah dan mastoid
- Penyakit telinga bagian dalam
- Gangguan lain dari telinga

INDRA PENCIUMAN /PENGHIDU (ORGAN HIDUNG)

- Hidung memiliki fungsi sebagai indra penciuman (pembau) karena di dalam hidung terdapat saraf-saraf olfaktori, yang memproses impuls atau rangsangan bau dalam bentuk gas untuk sampai ke otak.

Mekanisme Proses Penciuman

- Chemoreseptor Udara luar bercampur komponen gas lain (komponen bau) masuk ke dalam rongga hidung. Udara yang dihirup akan dibersihkan dan zat kimia yang terhirup larut bersama lendir di dalam rongga hidung. Zat kimia diterima oleh saraf olfaktori yang peka terhadap rangsangan bau berupa uap atau gas. Impuls dibawa saraf olfaktori menuju otak. Otak menterjemahkan informasi tersebut sehingga kita dapat mencium aroma atau bau yang ada disekitar kita.

Gangguan Pada Indera Penciuman

- anosmia – hilangnya sensasi bau
- epistaxis – perdarahan hidung
- rhinorrhea – discharge cairan encer dari hidung
- atresia choanae – tertutupnya choanae secara patologis atau kongenital
- coryza – pilek
- defleksi septum – deviasi atau pembengkokan septum
- polyp hidung – lesi jinak yang dapat menutupi saluran hidung
- kanker kulit hidung – lesi kulit pada sel basalis atau sel skuamosa
- Rhinolith – kotoran hidung yang mengeras
- actinomycosis sinus – infestasi jamur pada sinus
- pansinusitis – radang semua sinus
- sinusitis – radang sinus

INDRA PENGECAPAN (ORGAN LIDAH)

- Lidah mempunyai fungsi sebagai indra pengecapan , merasakan rasa makanan

Mekanisme Pengecapan :

- Kemoreseptor Di lidah terdapat papil-papil pengecap (tastebuds) yang juga tersebar di palatum mole sebagai indera peraba, Letak Kuncup Pengecap Rasa Pada Lidah untuk rasa Manis letak kuncup pengecap pada ujung lidah dan anterior lidah, untuk rasa Asin letak kuncup pengecap pada lateral/ samping lidah pada bagian ujung, untuk rasa Asam letak kuncup pengecap pada lateral /samping lidah pada bagian pangkal, dan untuk rasa Pahit letak kuncup pengecap pada pangkal /belakang lidah

Gangguan pada Lidah dan indra pengecapan

- Peny. rongga mulut, kelenjar air liur dan rahang
- Peny. esofagus, lambung dan usus duabelas jari
- Peny. Appendix (usus buntu)
- Hernia 5. K50-K52 Enteritis dan colitis non-infeksi
- Peny. lain-lain terkait usus
- Peny. peritoneum (selaput pembungkus perut)
- Peny. hati
- Gangguan kantung empedu, sal. empedu & pankreas
- Penyakit-penyakit lain terkait sistem digestif.

INDRA PERABAAN/PERASA LUAR (KULIT/ INTEGUMEN)

- Kulit adalah organ terluar dari tubuh yang melapisi seluruh tubuh manusia. Pada permukaan luar kulit terdapat pori-pori (rongga) yang menjadi tempat keluarnya keringat. Kulit adalah organ yang memiliki banyak fungsi, antara lain adalah sebagai pelindung tubuh dari berbagai hal yang dapat membahayakan, sebagai alat indra peraba, juga sebagai salah satu organ yang berperan dalam ekskresi, dan juga pengatur suhu tubuh

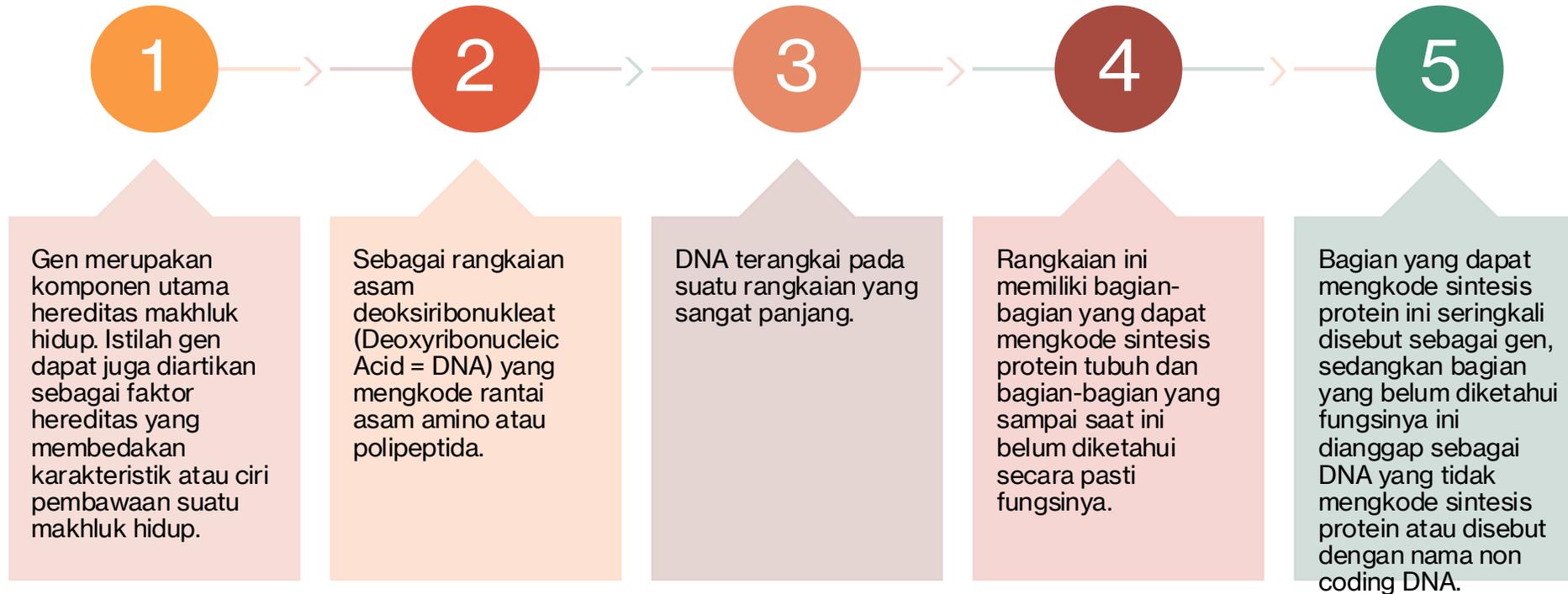
Mekanisme Perabaan Kulit

- alat indera yang peka terhadap rangsangan berupa sentuhan, tekanan, panas, dingin, dan nyeri atau sakit. Kepekaan tersebut disebabkan karena adanya ujung-ujung saraf yang ada pada kulit. ujung saraf indera peraba ada dua macam, yaitu ujung saraf bebas yang mendeteksi rasa nyeri atau sakit, dan ujung saraf yang berselaput (berpapilia). ada lima macam sensasi raba yang diterima oleh tubuh dengan masing – masing papilla ujung saraf yaitu Korpuskel pacini(untuk rasa Tekanan), Korpuskel ruffini(untuk rasa suhu Panas), Korpuskel Krause(untuk rasa suhu Dingin) dan Korpuskel meissner(untuk rasa Sentuhan)

Kelainan-kelainan pada kulit

- Selulitis peradangan akut, difus, menyebar, edematosa, dan supuratif pada jaringan subkutan dalam dan kadang jaringan otot
- Ptyriasis penyakit kulit yang ditandai dengan pembentukan skuama mirip bekatul
- Folikulitis peradangan suatu folikel
- Flegmon reaksi radang difus yang menyebar akibat infeksi, yang membentuk lesi supuratif atau gangrenosa
- Furunkel nodul yang terasa nyeri yang terdapat pada kulit akibat peradangan yang terbatas pada korium dan jaringan subkutan
- Karbunkel infeksi nekrotikan pada kulit dan jaringan subkutan yang terdiri dari sekelompok bisul (furunkel).
- Pioderma penyakit kulit dengan pus yang purulen
- Ekimosis (Ecchymosis) bercak perdarahan yang kecil, lebih lebar dari ptekie
- Hidraadenitis perdangan pada kelenjar keringat.
- Erisipelas selulitis superfisialis bentuk akut kemerahan yang melibatkan sistem limfatik kulit.

GEN DAN KROMOSOM



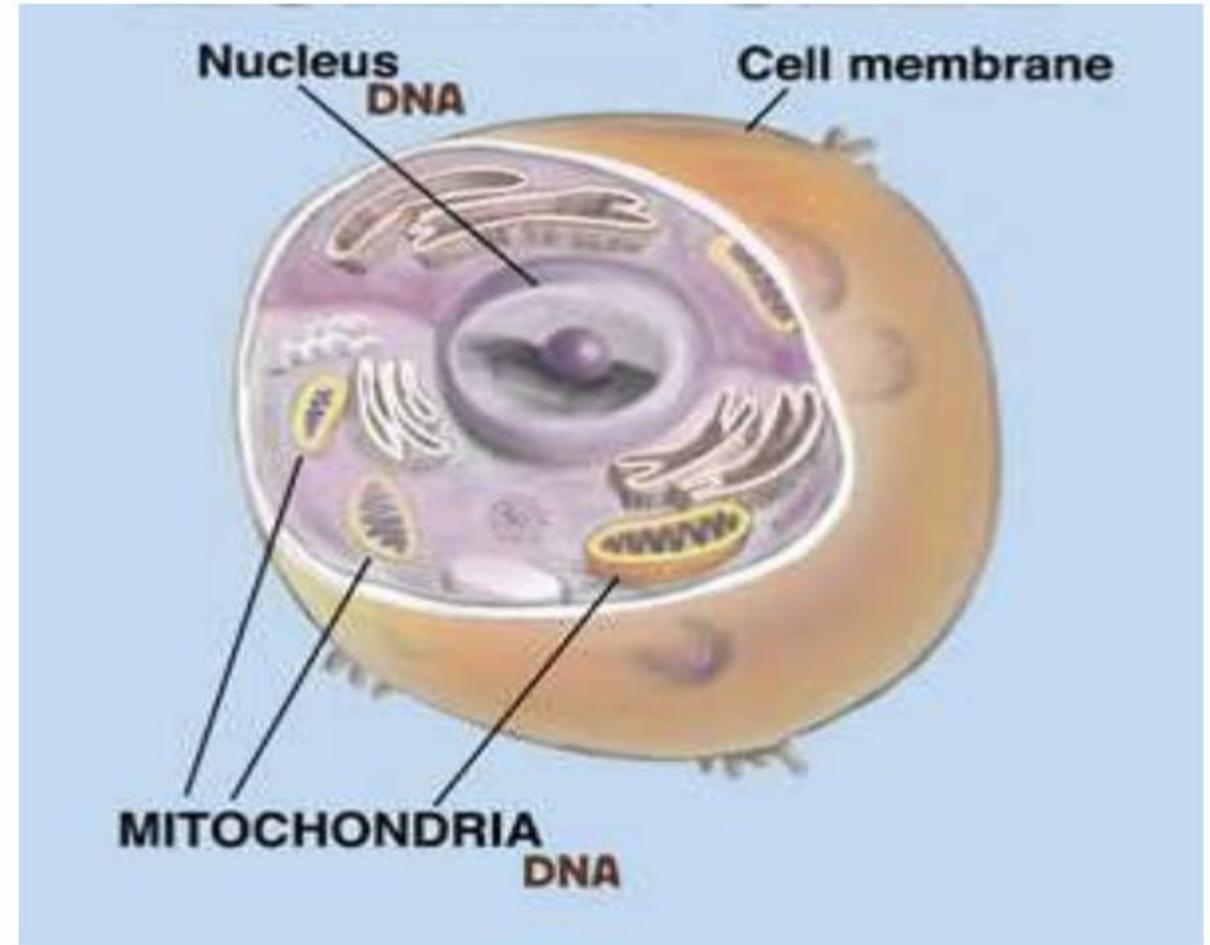
Hub gen dengan sel

Sebagian besar gen terdapat di dalam inti sel,

sebagian kecil terdapat di dalam mitokondria.

Hasil akhir dari kerja suatu gen antara lain berbentuk :

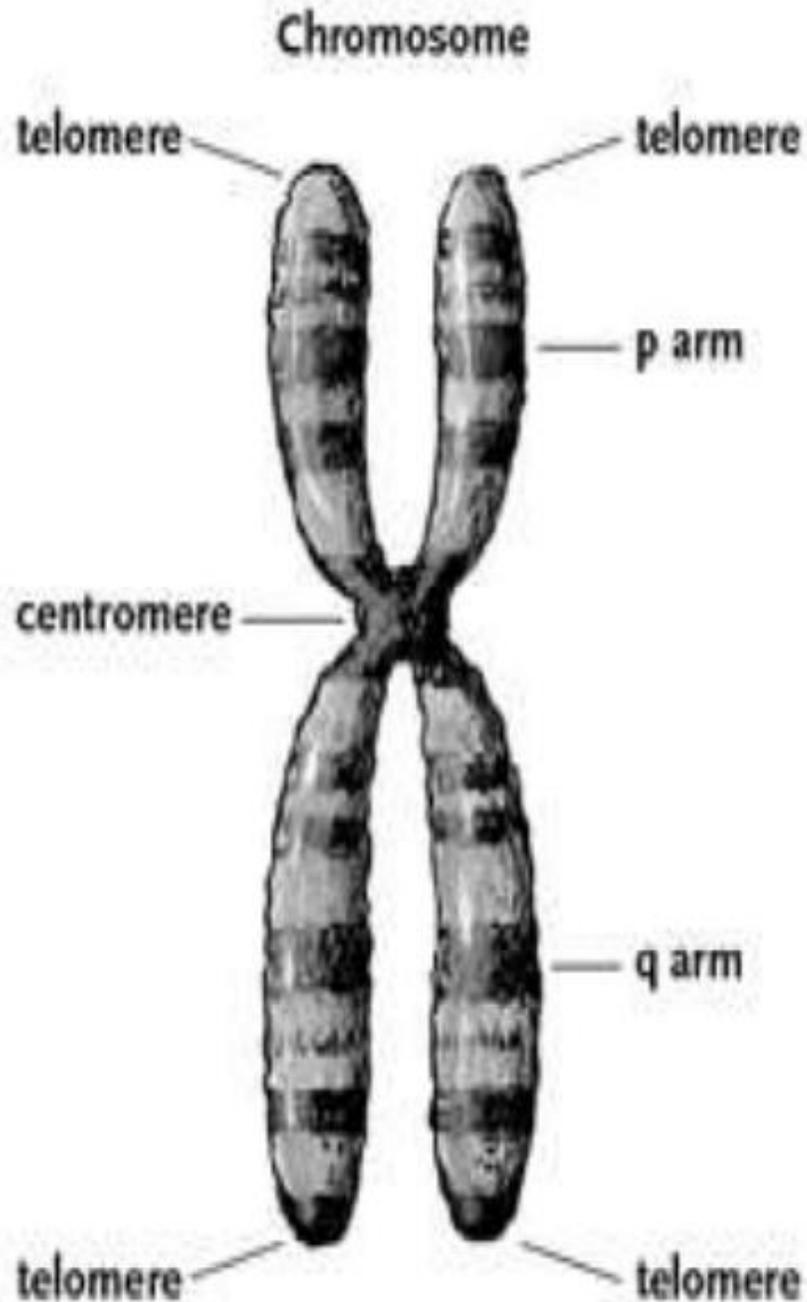
- Protein pembangun atau penyusun
- Protein pembawa atau transpor
- Reseptor membran sel
- Protein pemisah persimpangan
- Saluran ion
- Hormon-hormon
- Enzim



Letak DNA dalam sel

Kromosom

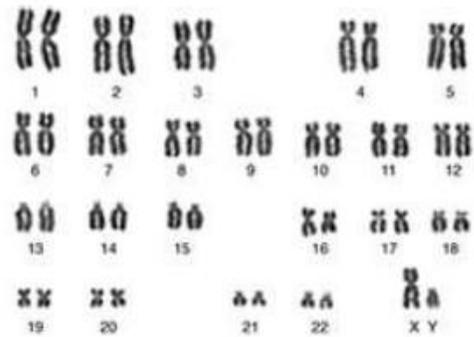
- Kromosom merupakan sebuah struktur yang terdapat di dalam inti sel yang terbentuk dari rangkaian DNA, histon dan non histon dan sedikit asam ribonukleat (Ribonucleic acid = RNA).
- Material pembentuk kromosom ini dikenal dengan istilah “kromatin”.
- Terdapat bagian-bagian kromosom yang penting diketahui karena berkaitan dengan proses pembelahan sel dan pembahasan dalam gen.



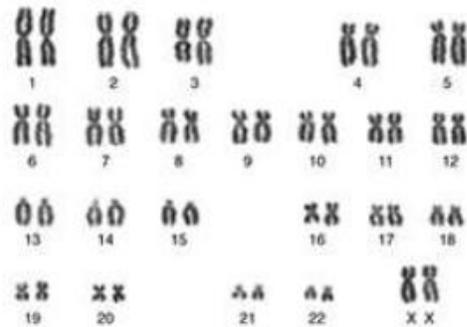
Bagian bagian dari kromosom

- Sentromer, merupakan bagian kromosom yang terlihat menyempit dan berfungsi sebagai pusat saat terjadinya pembelahan sel.
- Telomer, merupakan bagian ujung dari kromosom yang mencegah berlekatnya kromosom satu dengan kromosom yang lain. berfungsi untuk menjaga integritas kromosom
- Lengan p, merupakan bagian lengan pendek dari kromosom yang terentang mulai dari sentromer sampai dengan telomer. Lokasi gen pada lengan pendek kromosom diidentifikasi berdasarkan lengan p tersebut. Pada kromosom tertentu, lengan p ini terlalu kecil dan terlihat seperti terpisah dari lengan q sehingga disebut sebagai satelit.
- Lengan q, merupakan bagian lengan panjang kromosom yang terentang mulai dari sentromer sampai dengan telomer. Lokasi gen pada lengan panjang kromosom diidentifikasi berdasarkan lengan q tersebut.

Kromosom manusia



Normal male (2n=46, XY)



Normal female (2n=46, XX)

- Jumlah kromosom manusia adalah 46 atau 23 pasang kromosom, yang terdiri dari 22 pasang kromosom autosom dan sepasang kromosom seks.
- Angka yang dituliskan di depan menunjukkan jumlah kromosom yang terdapat di dalam inti sel, sedangkan huruf XY atau XX menunjukkan kromosom seks pada individu tersebut

Satu paket kromosom pada laki-laki normal dan perempuan normal

