

**NAMA : AFIFAH ROSIANA**

**NIM : 2110101025**

## **HEMOFILIA**

Hemofilia adalah suatu penyakit keturunan pula yang mengakibatkan darah seseorang sukar membeku di waktu terjadi luka. Biasanya darah orang normal bila keluar dari luka akan membeku dalam waktu 5-7 menit. Akan tetapi pada orang yang menderita hemofilia tersebut, darah akan membeku antara 50 menit sampai 2 jam, sehingga mudah menyebabkan orang meninggal dunia karena kehilangan banyak darah. Penyakit ini mula-mula dikenal di Negara Arab ketika beberapa anak dalam suatu keluarga atau keluarga lain yang masih mempunyai hubungan keluarga yang dekat, meninggal dunia akibat pendarahan pada waktu seda akibat yang dikhitankan. Namun pada waktu itu kejadian semacam ini dianggap sebagai takdir, karena orang belum mengetahui akibat-akibatnya. Dengan meninggalnya putra mahkota Alfonso dari Spanyol akibat suatu luka oleh pecahan kaca mobil pada waktu mobil yang dikendarainya bertabrakan di dekat Miami, Florida, USA, maka terbukalah rahasia penyakit hemofilia. Luka sebenarnya tidak seberapa, tetapi ia kehabisan darah. Semenjak itulah dilakukan penelitian mendalam tentang sebab-sebabnya dan penyebarannya.

Penyakit hemofilia terdiri dari dua jenis sebagai berikut:

1. Hemofilia A

Ditandai karena penderita tidak memiliki zat anti hemofili globulin (faktor VIII). Kira-kira 80% dari kasus hemofilia adalah dari tipe ini. Seorang mampu membentuk antihemofili globulin (AHG) dalam serum darahnya karena ia memiliki zat tersebut. Oleh karena itu gennya terangkai-X, maka perempuan normal dapat mempunyai genotip HH atau Hh. Laki-laki normal akan mempunyai genotip H-, perempuan hemofilia mempunyai genotip hh, sedangkan laki-laki hemofilia h-.

2. Hemofilia B

Karena darahnya memerlukan waktu lama untuk membeku, dokter mengambil kesimpulan bahwa menderita hemofilia, tetapi lain dari pada yang biasa dijumpai. Penderita tidak memiliki komponen plasma tromboplastin (disingkat KPT: faktor IX), kira-kira 20% dari hemofilia adalah tipe ini.

3. Hemofilia C

Merupakan penyakit perdarahan akibat kekurangan factor XI yang diturunkan secara autosomal recessive pada kromosom 4q32q35. Tidak 1% dari kasus hemofilia adalah tipe ini. Penderita tidak mampu membentuk zat plasma tromboplastin antededen (PTA).

Gejala-gejala penderita hemofilia adalah sebagai berikut:

1. Hemarthrosis (pendarahan hebat dalam sendi) adalah karakteristik dari hemofilia. Lutut dan pergelangan kaki merupakan organ yang paling sering terkena. Pendarahan menyebabkan penggelembungan pada ruang sendi, nyeri yang signifikan dan terus menerus. Seiring waktu, kerusakan sendi terjadi, dan operasi penggantian sendi dapat menjadi diperlukan untuk mengatasinya.
2. Pendarahan ke dalam otot dapat terjadi ditandai dengan pembentukan hematoma (compartment syndrome).

3. Pendarahan dari mulut atau mimisan mungkin terjadi. Perdarahan setelah prosedur dental adalah umum dan mengeluarkan darah dari gusi dapat terjadi pada anak-anak ketika gigi baru tumbuh.
4. Pendarahan dalam saluran pencernaan dapat menimbulkan darah dalam tinja.
5. Pendarahan dalam saluran kemih dapat mengakibatkan darah dalam urin (hematuria).
6. Pendarahan intrakranial (pendarahan ke dalam otak atau tengkorak) dapat menyebabkan gejala seperti mual, muntah, dan kelesuan.

Peningkatan pendarahan setelah operasi atau trauma adalah karakteristik dari hemofilia

Secara umum, insiden hemofilia pada populasi cukup rendah yaitu sekitar 0,091% dan 85 % nya adalah hemofilia A. Disebutkan pada sumber lain insiden pada hemofilia A 4-8 kali lebih sering dari hemofilia B. Angka kejadian hemofilia A sekitar 1:10.000 dari penduduk laki-laki yang lahir hidup, tersebar di seluruh dunia tidak tergantung ras, budaya, sosial ekonomi maupun letak geografi. Insiden hemofilia A di Indonesia belum banyak dilaporkan, sampai pertengahan 2001 disebutkan sebanyak 314 kasus hemofilia A. Sedangkan insiden hemofilia B diperkirakan 1:25.000 laki-laki lahir hidup. Hemofilia C yang diturunkan secara autosomal resesif dapat terjadi pada laki-laki maupun pada perempuan, menyerang semua ras dengan insiden terbanyak ras Yahudi Ashkanazi.

Manifestasi perdarahan yang timbul bervariasi dari ringan, sedang dan berat. Dapat berupa perdarahan spontan yang berat, kelainan pada sendi, nyeri menahun, perdarahan pasca trauma atau tindakan medis ekstraksi gigi atau operasi. Tanpa pengobatan sebagian besar penderita hemofilia meninggal pada masa anak-anak.

Varian pada gen F8 menyebabkan hemofilia A, sedangkan varian pada gen F9 menyebabkan hemofilia B. Gen F8 memberikan instruksi untuk membuat protein yang disebut faktor koagulasi VIII. Protein terkait, faktor koagulasi IX, diproduksi dari gen F9. Faktor koagulasi adalah protein yang bekerja sama dalam proses pembekuan darah. Setelah cedera, gumpalan darah melindungi tubuh dengan menutup pembuluh darah yang rusak dan mencegah kehilangan darah yang berlebihan.

Varian pada gen F8 atau F9 menyebabkan produksi versi abnormal dari faktor koagulasi VIII atau faktor koagulasi IX, atau mengurangi jumlah salah satu protein ini. Protein yang diubah atau hilang tidak dapat berpartisipasi secara efektif dalam proses pembekuan darah. Akibatnya, gumpalan darah tidak dapat terbentuk dengan baik sebagai respons terhadap cedera. Masalah dengan pembekuan darah ini menyebabkan pendarahan terus menerus yang sulit dikendalikan. Varian yang menyebabkan hemofilia berat hampir sepenuhnya menghilangkan aktivitas faktor koagulasi VIII atau faktor koagulasi IX. Varian yang terlibat dalam hemofilia ringan dan sedang mengurangi tetapi tidak menghilangkan aktivitas salah satu protein ini.

Bentuk lain dari kelainan ini, yang dikenal sebagai hemofilia didapat, tidak disebabkan oleh varian gen yang diturunkan. Kondisi langka ini ditandai dengan pendarahan abnormal pada kulit, otot, atau jaringan lunak lainnya, biasanya dimulai pada masa dewasa. Hasil hemofilia didapat ketika tubuh membuat protein khusus yang disebut autoantibodi yang menyerang dan menonaktifkan faktor koagulasi VIII. Produksi autoantibodi kadang-kadang dikaitkan dengan kehamilan, gangguan sistem kekebalan tubuh, kanker, atau reaksi alergi terhadap obat-obatan tertentu. Pada sekitar setengah kasus, penyebab hemofilia didapat tidak diketahui.

Meskipun tidak ada obat untuk hemofilia, dokter dapat menyarankan beberapa pengobatan untuk mengelola kondisi. Pengobatan berfokus pada penggantian protein yang hilang dan mencegah komplikasi. Ini biasanya berupa pemberian atau penggantian faktor pembekuan darah yang terlalu rendah atau hilang. Faktor yang diproduksi secara sintetis disebut faktor pembekuan rekombinan.

Dokter sering mempertimbangkan faktor pembekuan rekombinan sebagai pilihan pengobatan pertama. Tujuannya untuk mengurangi risiko penularan infeksi yang bisa jadi ada dalam darah manusia. Namun, teknik skrining modern telah mengurangi kemungkinan penularan penyakit dari sampel manusia.

Ada dua bentuk utama terapi penggantian yang bisa dijalani, yaitu:

- Terapi profilaksis. Beberapa pengidap akan memerlukan terapi penggantian rutin untuk mencegah perdarahan. Ini disebut terapi profilaksis. Dokter biasanya merekomendasikan perawatan rutin untuk penderita hemofilia A yang parah.
- Terapi permintaan. Terapi ini akan menghentikan pendarahan sesuai permintaan. Orang yang hidup dengan hemofilia ringan mungkin hanya memerlukan terapi permintaan, yaitu perawatan yang diberikan dokter hanya setelah pendarahan dimulai dan tetap tidak terkendali.

## DAFTAR PUSTAKA

Gulo, A. A. H. S., & Syahrizal, M. (2018). Perancangan Aplikasi Sistem Pakar Mendiagnosa Penyakit Hemofilia Pada Manusia Menerapkan Metode Case Based Reasoning. *Pelita Informatika: Informasi Dan Informatika*, 6(3), 278-283.

AR, N. M. R., & Suega, K. SEORANG PENDERITA HEMOFILIA RINGAN DENGAN PERDARAHAN MASIF.

*Hemophilia: MedlinePlus genetics*. (n.d.). MedlinePlus - Health Information from the National Library of Medicine. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/hemophilia/#resources> , diakses pada 22 Juli 2022 pukul 20.00 WIB

Halodoc. (2022, May 5). *Hemofilia*. halodoc. <https://www.halodoc.com/kesehatan/hemofilia> , diakses pada 22 Juli 2022 pukul 20.00 WIB