

Resume kelainan genetik

AUTOIMUN

Nama : Nur Annisa Ahla

Nim : 2110101054

Kelas : A4

Penyakit autoimun adalah respon imun yang mengakibatkan kerusakan pada jaringan tubuh sendiri serta mengganggu fungsi fisiologis tubuh (Bratawidjaya, 2012). Penyakit autoimun adalah penyakit yang disebabkan oleh adanya kekacauan dalam sistem imun tubuh. Secara normal sistem imun kita memproduksi protein yang disebut antibodi yang memproteksi tubuh dari serangan penyakit. Sedangkan autoimun berarti sistem imun kita tidak dapat membedakan antara si penyerang dan jaringan sehat tubuh. Akibatnya sistem imun juga menyerang sel-sel dan jaringan tubuh sendiri yang sehat. Inilah yang menimbulkan penyakit autoimun (Waluyo S dan Marhaendara B, 2014).

Sistem imun telah diketahui berfungsi menjaga tubuh terhadap serangan jasad renik asing yang membahayakan tubuh. Termasuk di dalamnya mikro organisme, parasit (misalnya cacing), sel-sel kanker, bahkan jaringan atau organ yang ditransplantasi. Zat asing yang menimbulkan respons imun disebut antigen. Antigen adalah molekul yang bisa saja berada di dalam sel atau permukaan sel tubuh (seperti bakteri, virus, atau sel-sel kanker). Beberapa jenis antigen, seperti benang sari bunga atau molekul makanan, selalu ada di sekitar kita. Bahkan sel-sel dalam jaringan tubuh kita juga mempunyai antigen. Namun secara normal sistem imun bereaksi hanya terhadap antigen asing atau dinilai berbahaya bagi tubuh. Namun bisa saja terjadi salah persepsi (malfunction), sistem imun menginterpretasikan jaringan tubuh sendiri sebagai benda asing yang berbahaya lalu memproduksi antibodi yang disebut autoantibodies atau sel-sel imun yang menargetkan dan menyerang sel-sel khusus atau jaringan tubuh. Efek semacam itu menimbulkan masalah autoimun atau penyakit autoimun (Waluyo S dan Marhaendara B, 2014).

Beberapa contoh penyakit autoimun yang terkenal, misalnya rheumatoid arthritis, systemic lupus erythematosus (lupus), dan vasculitis. Beberapa penyakit lainnya yang dipercaya berhubungan dengan autoimunitas adalah glomerulonephritis, Addison disease, mixed connective tissue disease, polymyositis, Sjogren's syndrome, progressive systemic sclerosis, dan beberapa kasus infertilitas (Waluyo S dan Marhaendra B, 2014)

Ada beberapa hal yang perlu diketahui tentang masalah autoimun:

- a. Kekacauan autoimun dapat dipicu oleh banyak faktor.
- b. Gejalanya bervariasi tergantung pada bagian tubuh yang mengalami kekacauan.
- c. Beberapa tes darah di laboratorium dibutuhkan untuk memastikan adanya masalah autoimun.
- d. Masalah autoimun ditangani dengan obat-obatan yang menekan aktivitas sistem imun (Waluyo dan Marhaendra, 2014).

PENYEBAB TERJADINYA DAN FAKTOR YANG BERPERANDALAM PENYAKIT AUTOIMUNITAS

Penyebab :

1. Suatu substansi dalam tubuh yang secara normal berada dalam suatu area yang spesifik (dan karena itu tersembunyi dari sistem imun) tiba-tiba terlepas ke dalam aliran darah. Misalnya suatu pukulan pada mata bisa menyebabkan cairan mata terlepas masuk ke aliran darah. Cairan mata tersebut menstimulasi sistem imun yang tidak mengenalinya dan menganggap mata sebagai substansi asing lalu menyerangnya.

2. Suatu substansi normal pada tubuh berubah oleh virus, obat-obatan, cahaya matahari, atau radiasi. Substansi yang berubah itu tampil sebagai benda asing bagi sistem imun. Contoh: suatu virus dapat menginfeksi tubuh dan mengubah sel-sel tubuh. Maka sel-sel yang terinfeksi virus tersebut menstimulasi sistem imun untuk menyerangnya.

3. Suatu substansi asing yang menyerupai substansi tubuh masuk ke dalam tubuh. Maka sistem imun tanpa 'berfikir panjang' menganggap substansi tubuh yang asli sebagai substansi asing yang mirip dengannya. Maka diseranglah substansi tubuh asli tersebut. Bakteri yang menyebabkan sakit tenggorokan memiliki antigen yang mirip antigen yang ada dalam sel-sel jantung manusia. Meskipun jarang terjadi, namun bisa saja sistem imun menyerang jantung setelah ia menyerang bakteri di tenggorokan (reaksi ini adalah bagian dari demam rematik).

4. Sel-sel yang mengontrol produksi antibodi, misalnya limfosit B (salah satu jenis dari sel putih) bisa salah produksi lalu memproduksi antibodi abnormal yang menyerang beberapa sel tubuh.

Faktor genetik :

Individu-individu tertentu secara genetik cenderung rentan terhadap penyakit-penyakit autoimun. Kecenderungan ini besar atau kecilnya tergantung pada penyakitnya, namun pada umumnya keluarga dekat lebih besar mendapat "warisan" penyakit autoimun yang serupa. Kerentanan ini juga dihubungkan dengan adanya aneka gen dan faktor risiko lainnya. Namun mereka yang cenderung rentan tidak selalu mendapat serangan penyakit autoimun. Ada tiga set dari gen yang dicurigai penyebab penyakit autoimun, gen-gen ini dihubungkan dengan:

a. Immunoglobulin

b. T cell receptor

c. The major histocompatibility complexes (MHC)

Faktor utama pada perkembangan autoimunitas adalah gen kerentanan yang diturunkan serta pemicu lingkungan, misalnya infeksi. Dikatakan bahwa gen kerentanan mengganggu jalur toleransi diri sehingga menyebabkan limfosit T dan B yang bersifat autoreaktif akan tetap ada. Rangsangan lingkungan dapat menyebabkan kerusakan sel dan jaringan serta peradangan dan mengaktifkan limfosit autoreaktif tersebut menyebabkan berkembangnya sel T efektor dan autoantibodi yang bertanggung jawab untuk penyakit autoimun. Sel-sel atau jaringan dapat mengalami perubahan antigenic sebagai akibat dari pengaruh fisik, kimia, atau biologis. Perubahan atau neoantigen tersebut dapat menimbulkan respon imun. Neoantigen dapat muncul dalam berbagai cara. Antigen fisik seperti iradiasi dapat menyebabkan perubahan antigenic.

Beberapa bahankimia, termasuk obat-obatan dapat bergabung dengan sel dan jaringan dan mengubah sifat antigenic mereka (Kalim H.,dkk, 2019)

Faktor yang berperan :

Etiologi berarti sebab, yaitu mengapa penyakit muncul. Jika ingin menyembuhkan penyakit dan menghambatnya, maka etiologi merupakan informasi yang sangat penting. Autoimunitas adalah suatu etiologi, suatu penyebab penyakit. Secara anatomi, penyakit-penyakit autoimun sangat bervariasi. Itulah sebabnya kita melihat spesialis-spesialis untuk berbagai pengobatan untuk mempelajari autoimunitas. Untuk Crohn's disease di usus, lupus di kulit, rheumatoid arthritis di sendi adalah etiologi umum yang menggabungkan penyakit-penyakit tersebut ke dalam imunitas.

Itulah tujuan utama dari American Autoimmune Related Disease Association (AARDA), yaitu membantu kita untuk mengerti bahwa semua penyakit ini masing-masing berbeda secara anatomi namun secara manifestasi klinis saling berkaitan karena mempunyai etiologi yang sama. Semua penyakit autoimun ini penyebabnya sama, yaitu autoimunitas. Karena itu banyak dokter yang berpendapat bahwa mengobati penyakit-penyakit autoimun secara efektif bukanlah meredakan gejalanya melainkan mengobati penyebabnya. Tidak seperti penyakit-penyakit lain, faktor yang menyebabkan penyakit-penyakit autoimun umumnya tidak sederhana dan tidak hanya satu (simple, single cause). Telah disimpulkan ada dua kategori faktor utama sebagai penyebab munculnya penyakit autoimun, yaitu genetik dan lingkungan (environment). Sesungguhnya setiap penyakit autoimun muncul dari kombinasi kedua faktor ini.

Genetik disinyalir termasuk dalam salah satu faktor yang memicu berkembangnya penyakit autoimun, namun penyakit autoimun bukanlah tipikal penyakit-penyakit genetic. Apakah penyakit tipikal genetic itu? Salah satunya adalah sickle cell anemia (anemia sel sabit), yaitu penyakit dimana pengidapnya mengalami mutasi genetik yang sifatnya spesifik.

Pengobatan penyakit autoimun :

Diagnosis mengidap penyakit kronis autoimun yang parah, adalah wajar jika mempertanyakan kepada diri sendiri bagaimana nasib anda dimasa depan dengan kondisi fisik dan mental yang terganggu oleh berbagai gejala penyakit yang idap. Ibarat buah simalakama, gejala penyakit autoimun terutama yang parah, bisa mematikan, sedangkan obat-obatan yang anda minum untuk meredakan gejala adalah obat-obat keras yang bisa mencederai tubuh. Pernyataan umum mengatakan bahwa menyetatkan tubuh berarti meningkatkan daya tahan tubuh alias meningkatkan imunitas tubuh, ini justru "menghidupkan" penyakit autoimun (bagi mereka yang telah mengidap penyakit ini), karena bagaimanapun telah kita ketahui penyakit ini disebabkan kecacauan sistem imun, yaitu sistem imun yang menyerang sel-selnya sendiri. Karena dipercaya bahwa proses munculnya penyakit autoimun disebabkan sistem imun yang menyerang sel-sel tubuh sendiri yang sehat, maka obat-obatannya bersifat menekan sistem imun. Dan ini berakibat tubuh menjadi lemah, mudah diserang penyakit. Sementara itu, dengan menguatkan sistem imun (yang seharusnya melindungi tubuh dari serangan penyakit), sel-sel tubuh sendiri akan diserang karena sistem imun salah mengenali sel tubuh sendiri, dianggap sebagai sel asing. Ini menimbulkan kondisi "bagai buah simalakama" (Waluyo S dan Marhaendara B, 2014)

