

NAMA : FITRIYANTI JAYA

NIM : 2110101053

MATKUL : EMBRIOLOGI

Judul : penyakit sel sabit

Penyakit sel sabit adalah sekelompok gangguan yang mempengaruhi hemoglobin , molekul dalam sel darah merah yang mengantarkan oksigen ke sel-sel di seluruh tubuh. Orang dengan penyakit ini memiliki molekul hemoglobin atipikal yang disebut hemoglobin S, yang dapat mengubah sel darah merah menjadi bentuk sabit , atau bulan sabit.

Tanda dan gejala penyakit sel sabit biasanya dimulai pada anak usia dini. Gambaran karakteristik gangguan ini termasuk rendahnya jumlah sel darah merah (anemia), infeksi berulang, dan episode nyeri berkala. Tingkat keparahan gejala bervariasi dari orang ke orang. Beberapa orang memiliki gejala ringan, sementara yang lain sering dirawat di rumah sakit karena komplikasi yang lebih serius.

Tanda dan gejala penyakit sel sabit disebabkan oleh sel darah merah sabit. Ketika sel darah merah sabit, mereka rusak sebelum waktunya, yang dapat menyebabkan anemia. Anemia dapat menyebabkan sesak napas, kelelahan, dan keterlambatan tumbuh kembang pada anak. Kerusakan sel darah merah yang cepat juga dapat menyebabkan mata dan kulit menguning, yang merupakan tanda-tanda penyakit kuning. Episode yang menyakitkan dapat terjadi ketika sel darah merah sabit, yang kaku dan tidak fleksibel, tersangkut di pembuluh darah kecil. Episode ini menghilangkan jaringan dan organ, seperti paru-paru, ginjal, limpa, dan otak, dari darah yang kaya oksigen dan dapat menyebabkan kerusakan organ. Komplikasi yang sangat serius dari penyakit sel sabit adalah tekanan darah tinggi di pembuluh darah yang memasok paru-paru (hipertensi pulmonal), yang dapat menyebabkan gagal jantung. Hipertensi pulmonal terjadi pada sekitar 10 persen orang dewasa dengan penyakit sel sabit.

Anemia sel sabit disebabkan oleh mutasi gen yang diturunkan dari kedua orang tua, dan harus dua-duanya memiliki kelainan genetik ini. Kondisi pewarisan sifat genetik yang demikian disebut resesif autosomal.

Jika anak hanya mewarisi satu mutasi gen, yaitu hanya dari salah satu orang tua, maka penyakit anemia sel sabit tidak akan terjadi. Namun, ia akan menjadi pembawa (carrier) mutasi gen anemia sel sabit dan dapat mewariskan kelainan genetik ini kepada keturunannya.

Kemungkinan seorang anak terkena anemia sel sabit dari kedua orang tua yang merupakan carrier penyakit ini adalah 25%.

Berdasarkan mutasi gen yang terjadi, terdapat berbagai jenis penyakit anemia sel sabit. Setiap jenis memiliki tingkat keparahan gejala yang berbeda. Jenis anemia sel sabit yang paling umum terjadi adalah hemoglobin SS. Anemia sel sabit ini dapat menimbulkan gejala yang berat.

Selain hemoglobin SS, ada juga jenis anemia sel sabit hemoglobin S β 0 thalassemia. Anemia jenis ini bahkan dapat menyebabkan gejala yang lebih berat daripada hemoglobin SS. Namun, kasusnya jarang ditemui.

Jenis lainnya adalah hemoglobin SC, S β thalassemia, SD, SE, dan SO. Anemia jenis ini umumnya hanya menunjukkan gejala ringan.

Gejala Anemia Sel Sabit

Gejala anemia sel sabit dapat muncul sejak usia 4 bulan, tetapi umumnya baru terlihat pada usia 6 bulan. Gejala pada setiap penderita berbeda-beda dan dapat berubah seiring waktu. Berikut ini adalah beberapa gejala yang umumnya terjadi:

Anemia

Sel sabit rusak 6–12 kali lebih cepat dibandingkan dengan sel darah merah yang normal. Hal ini dapat mengakibatkan pasokan oksigen ke seluruh tubuh berkurang. Gejala yang dapat muncul akibat kondisi tersebut antara lain [pusing](#), pucat, jantung berdebar, terasa mau pingsan, sesak napas, mudah marah, serta cepat lelah.

Pada bayi, anemia dapat menghambat pertumbuhannya. Gangguan pertumbuhan tersebut juga berisiko memperlambat datangnya masa pubertas saat nanti ia beranjak remaja.

Krisis sel sabit

Krisis sel sabit adalah gejala berupa rasa nyeri yang dapat muncul di banyak bagian tubuh, seperti di dada, perut, atau sendi. Krisis sel sabit merupakan gejala yang paling sering dirasakan oleh penderita anemia sel sabit, dan muncul akibat sel sabit menempel pada pembuluh darah sehingga menghambat aliran darah.

Gejala krisis sel sabit bisa dipicu oleh kondisi tertentu, seperti dehidrasi, berolahraga terlalu berat, merasa tertekan, sedang hamil, atau berada di tempat dengan hawa dingin.

Pada bayi berusia kurang dari 1 tahun, sel sabit dapat berkumpul dan menyumbat pembuluh darah pada limpa. Hal ini dapat menyebabkan pembesaran limpa dan penurunan fungsi limpa, atau disebut juga dengan krisis limpa. Kondisi ini dapat ditandai dengan perut bagian kiri yang membesar dan terasa nyeri.

Rasa nyeri bisa bersifat ringan hingga berat, dan bisa berlangsung selama beberapa jam hingga beberapa minggu. Kondisi ini juga dapat menimbulkan nyeri kronis karena kerusakan tulang dan sendi atau luka akibat kekurangan aliran darah.

Pembengkakan tangan dan kaki

Penyumbatan aliran darah dapat menyebabkan lengan dan tungkai menjadi bengkak dan nyeri.

Infeksi

Anemia sel sabit dapat merusak organ limpa yang memiliki peran besar dalam melawan infeksi. Oleh karena itu, penderita anemia sel sabit cenderung lebih rentan terkena infeksi, mulai dari yang ringan, seperti pilek biasa, hingga yang lebih serius, seperti pneumonia

Gangguan penglihatan

Penderita anemia sel sabit dapat mengalami gangguan penglihatan, seperti penglihatan menjadi kabur, akibat terhambatnya aliran darah di dalam mata. Pada

beberapa kasus, terhambatnya aliran darah di mata bahkan dapat menyebabkan kebutaan permanen.

Kapan harus ke dokter

Segera periksakan diri ke dokter jika Anda mengalami gejala berikut ini:

- Kulit dan bagian putih mata berubah warna menjadi kekuningan
- Kulit dan kuku terlihat pucat
- Demam tinggi
- Perut bengkak dan terasa sangat sakit
- Nyeri hebat pada perut, dada, tulang, atau sendi yang berulang dan tidak jelas penyebabnya
- Menunjukkan gejala stroke, seperti kelumpuhan atau mati rasa setengah badan secara tiba-tiba

Jika Anda berencana hamil dan Anda memiliki anggota keluarga dengan penyakit anemia sel sabit, konsultasikan lebih lanjut dengan dokter kandungan untuk mengetahui risiko penyakit ini menurun ke anak Anda.

Diagnosis Anemia Sel Sabit

Diagnosis anemia sel sabit diawali dengan sesi tanya jawab seputar gejala, riwayat kesehatan pasien, dan riwayat penyakit pada keluarga pasien. Jika gejala, keluhan, atau riwayat kesehatan mengarah ke penyakit anemia sel sabit, dokter akan melakukan pemeriksaan penunjang untuk memastikannya.

Berikut ini adalah beberapa pemeriksaan penunjang yang dapat dilakukan:

- Tes hitung darah, untuk mendeteksi kadar hemoglobin yang rendah pada penderita anemia sel sabit, biasanya sekitar 6–8 gram/desiliter
- Hapusan darah tepi, untuk melihat bentuk sel darah merah yang cacat
- Tes kelarutan sel sabit, untuk melihat adanya hemoglobin S
- Elektroforesis hemoglobin, untuk menentukan jenis anemia sel sabit yang dialami

Jika hasil tes menunjukkan adanya penyakit anemia sel sabit, dokter dapat melakukan pemeriksaan lanjutan untuk mengetahui apakah pasien berisiko atau justru sudah mengalami komplikasi.

Anemia sel sabit juga dapat dideteksi sejak dalam kandungan. Diagnosis ini dilakukan dengan mengambil sampel air ketuban untuk mencari keberadaan gen penyebab sel sabit. Pemeriksaan ini dapat dilakukan pada pasangan yang merupakan carrier gen anemia sel sabit.

Pengobatan Anemia Sel Sabit

Penyakit anemia sel sabit umumnya memerlukan pengobatan seumur hidup. Penanganan yang dilakukan bertujuan untuk meredakan gejala serta mencegah munculnya komplikasi. Beberapa penanganan tersebut adalah:

1. Penanganan krisis sel sabit

Penanganan utama untuk mengatasi krisis sel sabit adalah dengan menghindari faktor pemicunya, seperti:

- Minum banyak air untuk menghindari dehidrasi
- Jaga pola makan yang sehat, misalnya dengan rutin mengonsumsi buah dan sayur.

- Kenakan pakaian yang cukup hangat saat berada di tempat bersuhu dingin.
- Olahraga ringan-sedang secara rutin.
- Hindari minuman beralkohol dan rokok.
- Kelola stres dengan baik.

Jika krisis sel sabit terus berlanjut, dokter akan meresepkan hydroxyurea. Obat ini mampu menstimulasi tubuh untuk memproduksi satu jenis hemoglobin bernama haemoglobin fetus (HbF) yang dapat mencegah pembentukan sel sabit.

Akan tetapi, obat ini dapat meningkatkan risiko terjadinya infeksi karena sifatnya yang menurunkan kadar darah putih. Obat ini juga diduga dapat berpengaruh buruk terhadap kesehatan jika dikonsumsi dalam jangka waktu panjang. Selain itu, obat ini tidak boleh dikonsumsi oleh wanita hamil.

2. Penanganan nyeri

Beberapa cara yang dapat dilakukan untuk meredakan rasa nyeri adalah:

- Mengonsumsi obat pereda nyeri yang dijual bebas di apotek, seperti parasetamol
- Mengompres bagian yang sakit dengan handuk hangat
- Minum banyak air untuk memperlancar aliran darah yang tersumbat
- Mengalihkan pikiran dari rasa sakit, misalnya dengan bermain video game, menonton film, atau membaca buku

Apabila rasa sakit belum juga hilang atau malah makin mengganggu, segera temui dokter. Dokter dapat meresepkan obat pereda nyeri yang lebih kuat.

3. Penanganan anemia

Untuk mengatasi gejala anemia, dokter akan memberi suplemen asam folat yang dapat menstimulasi produksi sel darah merah. Jika anemia tergolong berat, mungkin diperlukan transfusi darah untuk meningkatkan jumlah sel darah merah.

4. Pencegahan infeksi

Untuk mencegah infeksi, dokter akan menganjurkan pasien, terutama anak-anak, untuk melengkapi vaksinasi. Selain itu, pada pasien anak-anak, dokter juga dapat meresepkan antibiotik penisilin untuk jangka waktu yang lama, biasanya hingga usia 5 tahun.

Namun jika anemia sel sabit yang diderita anak menimbulkan gejala berat, anak mungkin perlu menggunakan penisilin untuk seumur hidup. Terapi penisilin seumur hidup juga dianjurkan pada pasien dewasa yang sudah diangkat limpanya atau pernah menderita pneumonia.

5. Pencegahan stroke

Pasien anemia sel sabit lebih berisiko untuk mengalami stroke. Oleh karena itu, pasien dianjurkan untuk menjalani pemeriksaan transkranial doppler setiap tahun. Melalui pemeriksaan ini, tingkat kelancaran aliran darah di dalam otak bisa dilihat, sehingga ketika terjadi tanda-tanda stroke, deteksi dan penanganan dini bisa dilakukan.

6. Transplantasi sumsum tulang

Satu-satunya metode pengobatan yang bisa sepenuhnya menyembuhkan anemia sel sabit adalah transplantasi sumsum tulang. Melalui metode ini, sumsum tulang penderita akan diganti dengan sumsum tulang donor yang dapat menghasilkan sel-sel darah merah yang sehat.

Akan tetapi, sel hasil transplantasi sumsum tulang berisiko menyerang sel lain dalam tubuh. Oleh karenanya, prosedur ini hanya dianjurkan pada penderita yang masih berusia di bawah 16 tahun, dengan komplikasi yang berat dan tidak memberikan respons terhadap pengobatan lainnya.

● Komplikasi Anemia Sel Sabit

Adanya penyumbatan pembuluh darah pada suatu organ tubuh bisa menurunkan fungsi atau bahkan merusak organ tersebut. Kondisi ini dapat menimbulkan beberapa komplikasi seperti berikut:

- Kebutaan, akibat penyumbatan pembuluh darah pada mata yang seiring waktu akan merusak retina
- Acute chest syndrome dan hipertensi pulmonal akibat penyumbatan pembuluh darah paru-paru
- Stroke , akibat terhambatnya aliran darah di dalam otak
- Batu empedu, akibat penumpukan zat bilirubin dari sel darah merah yang rusak
- Osteomyelitis akibatnya kurangnya pasokan darah ke tulang dalam waktu yang lama
- Luka pada kulit, akibat sumbatan di pembuluh darah kulit
- Priapismus atau ereksi berkepanjangan, akibat penyumbatan aliran darah di dalam penis, yang berisiko menyebabkan kerusakan penis serta kemandulan
- Komplikasi kehamilan, seperti tekanan darah tinggi, pembekuan darah, keguguran, kelahiran prematur, dan berat badan lahir rendah

● Pencegahan Anemia Sel Sabit

Anemia sel sabit merupakan kelainan genetik, yang berarti sulit untuk dicegah. Namun, seorang carrier anemia sel sabit dapat melakukan skrining genetik saat akan merencanakan kehamilan, guna mengetahui risiko penyakit ini diturunkan ke anak serta langkah apa yang bisa dilakukan untuk mengurangi risiko tersebut.

<https://medlineplus.gov/genetics/condition>