

Nama : Baita Awiktamara Nisa

NIM : 2110101038

Kelas : A

Matkul: Embriologi

## **ALKAPTONURIA**

### **A. Pengertian**

Alkaptonuria adalah penyakit langka yang mempengaruhi 1 dari 250.000 hingga 1 juta orang di seluruh dunia. Alkaptonuria lebih sering terjadi di beberapa bagian Slovakia (di mana itu mempengaruhi sekitar 1 dari 19.000 orang) dan Republik Dominika. Adapun nama lain alkaptonuria yaitu AKU, Alcaptonuria, dan acidura homogentisat.

Alkaptonuria disebabkan oleh kelainan genetik autosomal resesif yang berarti dapat diwariskan ketika kedua orang tua memiliki gen abnormal yang sama tetapi tidak memiliki gejala. Namun, jika salah satu orang tua normal dan orang tua lainnya menderita alkaptonuria, maka anak tersebut berisiko mengalami alkaptonuria tetapi tidak menunjukkan gejala, khususnya mutasi homozigot 1,2-dioksigenase (HGD). Gen HGD ini berfungsi mengontrol produksi enzim homogentisat oksidase yang berfungsi untuk memecah asam amino tirosin dan fenilalanin di dalam tubuh. Mutasi pada gen HGD yang terjadi mencegah enzim homogentisate oksidase yang dibutuhkan untuk memecah asam amino bekerja dengan baik. Kondisi genetik ini menyebabkan urin menjadi gelap atau hitam, menyebabkan kulit, telinga, dan kuku penderitanya tampak hitam, masalah jantung, batu ginjal, dan batu prostat.

Dalam kondisi normal, jika ada kelebihan asam homogentisat, maka akan dikeluarkan dari tubuh melalui ginjal. Namun, alkaptonuria mencegah asam homogentisat dikeluarkan sepenuhnya, sehingga terakumulasi di berbagai jaringan tubuh dan menyebabkan gejala alkaptonuria. Alkaptonuria dapat dicegah dengan tes genetik dari setiap pasangan yang akan menikah sebagai deteksi dini. Secara khusus, jika salah satu pasangan memiliki riwayat keluarga alkaptonuria.

### **B. Tanda dan Gejala**

Alkaptonuria sendiri tidak menunjukkan tanda maupun gejala, tetapi gejala utama alkaptonuria adalah akumulasi asam homogentisat di jaringan. Pada persendian ini, menyebabkan kerusakan tulang rawan, terutama di tulang belakang, dan menyebabkan sakit punggung di usia muda. Hal ini biasa ditemukan, juga dapat dirasakan di pinggul dan bahu. Di jantung ditemukan penyakit katup, terutama kalsifikasi dan regurgitasi aorta dan katup mitral.

Gejala alkaptonuria juga bisa muncul sejak masa kanak-kanak, salah satunya bisa diamati adalah munculnya bintik hitam pada popok. Namun, gejala ini sering diabaikan karena urin biasanya normal pada awalnya dan hanya berubah menjadi coklat tua atau hitam setelah beberapa jam terpapar udara. Gejala alkaptonuria lainnya akan menjadi lebih terlihat seiring bertambahnya usia. Biasanya, gejala mulai muncul ketika pasien berusia 20 hingga 30 tahun atau lebih. Diantaranya yaitu gejala kuku dan kulit, berupa kuku kebiruan atau hitam dan perubahan warna kulit yang biasa terkena sinar matahari atau pada kelenjar keringat, seperti dahi, pipi, ketiak dan alat kelamin. daerah. Gejala mata, berupa bintik hitam atau abu-abu gelap pada bagian putih mata atau sklera. Gejala pada tulang rawan dan telinga berupa perubahan warna tulang rawan menjadi hitam atau kuning, sering dijumpai pada tulang rawan telinga, dan warna kotoran telinga menjadi hitam. Setelah penderita alkaptonuria mencapai usia 40 tahun atau lebih, penumpukan asam homogen pada tulang rawan dan persendian juga dapat menyebabkan artritis atau radang sendi. Gejalanya meliputi nyeri atau kaku, terutama pada persendian besar seperti bahu, pinggul, atau lutut. Jika asam homogen menumpuk di tulang dan otot di sekitar paru-paru, kekakuan dapat terjadi dan menyebabkan sesak napas dan kesulitan bernapas.

Pria cenderung memiliki gejala awal yang lebih parah daripada wanita, meskipun alasan perbedaan ini tidak jelas. Penglihatan biasanya tidak terpengaruh, tetapi pigmentasi bagian putih mata terlihat jelas pada kebanyakan pasien di atas usia 40 tahun. Gigi, sistem saraf pusat (otak dan sumsum tulang belakang) dan sekresi organ dalam juga dapat terpengaruh.

### **C. Pengobatan**

Sebagai penyakit keturunan, alkaptonuria sendiri tidak dapat dicegah, tetapi beberapa manifestasi, seperti radang sendi, dapat diminimalkan dengan pengobatan. Kondisi ini tidak menyebabkan penundaan atau keterlambatan. Tidak ada obat yang secara khusus dapat

menyembuhkan alkaptonuria. Penumpukan asam homogenitat dalam tubuh yang tidak ditangani dapat menyebabkan sejumlah komplikasi, diantaranya yaitu Aterosklerosis, Batu ginjal, Batu prostat atau prostatic calculi, Robeknya tendon achilles, Penyakit jantung koroner, Kerusakan sendi dan tulang belakang, dan Kerusakan katup mitral jantung.

Perawatan yang umumnya direkomendasikan yaitu pada bayi, sejarah bernoda gelap popok harus waspada dokter untuk alkaptonuria. Bayi, anak-anak muda, dan dewasa muda tanpa gejala dapat dievaluasi dengan tes urins ederhana secara rawat jalan. Terapi Kedokteran digunakan untuk memperbaiki laju deposisi pigmen. Ini meminimalkan komplikasi artikular dan kardiovaskular di kemudian hari. Pengurangan fenilalanin dan tirosin dilaporkan telah mengurangi ekskresi asam homogentisic. Apakah pembatasan makanan ringan dari awal kehidupan akan menghindari atau mengurangi komplikasi kemudian tidak diketahui, tetapi seperti pendekatan adalah wajar. Sifat antioksidan asam askorbat ringan membantu untuk memperlambat proses konversi homogentisate untuk bahan polimer yang disimpan pada jaringan tulang rawan. Terbatas penggunaan nitisinone, penghambat dari dioxygenase 4-hydroxyphenylpyruvate enzim, yang menengahi pembentukan asam homogentisic, telah dilaporkan. Homogentisate ekskresi urin adalah nyata berkurang, tapi keamanan penggunaan jangka panjang masih merupakan pertanyaan terbuka. termasuk kontrol diet dosis fenilalanin dan tirosin dan pemberian asam askorbat dalam jumlah besar. Pembatasan diet mungkin tidak efektif pada anak-anak, tetapi manfaat pada orang dewasa belum terbukti. Beberapa manfaat dapat dilihat pada pasien yang mengonsumsi vitamin C dosis tinggi. Ini telah terbukti membentuk pigmen coklat di tulang rawan dan dapat memperlambat perkembangan radang sendi.

Oleh karena itu, pengobatan alkaptonuria lebih mengarah pada menghilangkan gejala, memperlambat perkembangan penyakit dan mencegah komplikasi. Beberapa perawatan lain untuk mengobati alkaptonuria yaitu perubahan gaya hidup, obat-obatan, terapi fisik, vitamin (Zat organik yang dibutuhkan oleh tubuh dalam jumlah kecil untuk berbagai proses metabolisme) dan pembedahan (individu yang lebih tua mungkin memerlukan penghapusan cakram lumbar dengan fusi, Hip, bahu, atau penggantian sendi lutut mungkin diperlukan).

## DAFTAR PUSTAKA

Siwi Arif Rahman Raka. 2019. *PENYAKIT ALKAPTONURIA*.  
<https://www.scribd.com/document/397922416/Pengertian-Alkaptonuria>. Diakses pada 22 Juli 2022.

Satopoh Flavia Angel. 2018. *Alkaptonuria*.  
[https://kupdf.net/download/alkaptonuria\\_5bea3e4ce2b6f50b54652627\\_pdf](https://kupdf.net/download/alkaptonuria_5bea3e4ce2b6f50b54652627_pdf). Diakses pada 22 Juli 2022.