

KELAINAN GENETIK FIBROSIS KISTIK

Monika Jumarnis – 2110101006

I. Pengertian

Fibrosis kistik adalah penyakit bawaan yang ditandai dengan penumpukan lendir tebal dan lengket yang dapat merusak banyak organ tubuh. Tanda dan gejala gangguan yang paling umum termasuk kerusakan progresif pada sistem pernapasan dan masalah sistem pencernaan kronis. Ciri-ciri gangguan dan tingkat keparahannya bervariasi di antara individu yang terkena dampak.

Lendir adalah zat licin yang melumasi dan melindungi lapisan saluran udara, sistem pencernaan, sistem reproduksi, dan organ serta jaringan lainnya. Pada orang dengan fibrosis kistik, tubuh menghasilkan lendir yang sangat tebal dan lengket. Lendir abnormal ini dapat menyumbat saluran udara yang menyebabkan masalah parah dengan pernapasan dan infeksi bakteri di paru-paru. Infeksi ini menyebabkan batuk kronis, mengi, dan peradangan. Seiring waktu, penumpukan lendir dan infeksi mengakibatkan kerusakan paru-paru permanen, termasuk pembentukan jaringan parut (fibrosis) dan kista di paru-paru.

Kebanyakan orang dengan fibrosis kistik juga memiliki masalah pencernaan. Beberapa bayi yang terkena memiliki meconium ileus, penyumbatan usus yang terjadi tak lama setelah lahir. Masalah pencernaan lainnya dihasilkan dari penumpukan lendir yang tebal dan lengket di pankreas. Pankreas adalah organ yang menghasilkan insulin (hormon yang membantu mengontrol kadar gula darah). Itu juga membuat enzim yang membantu mencerna makanan. Pada orang dengan fibrosis kistik, lendir sering merusak pankreas, mengganggu kemampuannya untuk memproduksi insulin dan enzim pencernaan. Masalah dengan pencernaan dapat menyebabkan diare, kekurangan gizi, pertumbuhan yang buruk, dan penurunan berat badan. Pada masa remaja atau dewasa, kekurangan insulin dapat menyebabkan bentuk diabetes yang dikenal sebagai cystic fibrosis-related diabetes mellitus (CFRDM).

Fibrosis kistik adalah penyakit genetik umum dalam populasi kulit putih di Amerika Serikat. Penyakit ini terjadi pada 1 dari 2.500 hingga 3.500 bayi baru lahir kulit putih. Fibrosis kistik kurang umum pada kelompok etnis lain, mempengaruhi sekitar 1 dari 17.000 orang Afrika-Amerika dan 1 dari 31.000 orang Asia-Amerika.

Mutasi pada gen CFTR menyebabkan fibrosis kistik. Gen CFTR memberikan instruksi untuk membuat saluran yang mengangkut partikel bermuatan negatif yang disebut ion klorida masuk dan keluar dari sel. Klorida adalah komponen natrium klorida, garam umum yang ditemukan dalam keringat. Klorida juga memiliki fungsi penting dalam sel; misalnya, aliran ion klorida membantu mengontrol pergerakan air dalam jaringan, yang diperlukan untuk produksi lendir yang tipis dan mengalir bebas.

Mutasi pada gen CFTR mengganggu fungsi saluran klorida, mencegahnya mengatur aliran ion klorida dan air melintasi membran sel. Akibatnya, sel-sel yang melapisi lorong-lorong paru-paru, pankreas, dan organ-organ lain menghasilkan lendir yang luar biasa tebal dan lengket. Lendir ini menyumbat saluran udara dan berbagai saluran, menyebabkan tandatanda dan gejala khas fibrosis kistik. Faktor genetik dan lingkungan lainnya kemungkinan mempengaruhi tingkat keparahan kondisi. Misalnya, mutasi pada gen selain CFTR dapat membantu menjelaskan mengapa beberapa orang dengan fibrosis kistik lebih parah terpengaruh daripada yang lain. Namun, sebagian besar perubahan genetik ini belum diidentifikasi.

Kondisi ini diwariskan dalam pola resesif autosomal, yang berarti kedua salinan gen di setiap sel memiliki mutasi. Orang tua dari seorang individu dengan kondisi resesif autosomal masing-masing

membawa satu salinan gen yang bermutasi, tetapi mereka biasanya tidak menunjukkan tanda dan gejala kondisi tersebut. Nama lain untuk kondisi ini :

- 1) CF
- 2) Fibrosis kistik pankreas
- 3) Penyakit fibrokistik pankreas
- 4) Fibrosis kistik

II. Diagnosis Kistik Fibrosis

Untuk mengetahui keberadaan cystic fibrosis, pemeriksaan perlu dilakukan sejak bayi baru lahir agar pengobatan bisa dilakukan secepatnya. Salah satu jenis pemeriksaan yang umum dilakukan adalah pemeriksaan DNA. Dalam metode ini, kerusakan pada gen yang menyebabkan cystic fibrosis dapat terdeteksi.

Sebelum tes DNA dilakukan, dokter biasanya akan merekomendasikan pemeriksaan darah terlebih dahulu untuk melihat adanya indikasi cystic fibrosis saat bayi berumur 8 hari. Selanjutnya, jika dipandang perlu, pemeriksaan genetik atau DNA dapat dilakukan. Pemeriksaan ini dilakukan dengan cara mengambil sampel DNA dari air liur atau darah bayi.

Jenis pemeriksaan lainnya adalah tes sampel keringat. Pemeriksaan sampel keringat biasanya sudah bisa dilakukan pada saat bayi berusia setidaknya 2 minggu. Tujuan pemeriksaan ini adalah untuk mendeteksi adanya cystic fibrosis melalui pengukuran kadar garam dalam keringat. Umumnya, kadar garam pengidap penyakit ini lebih tinggi dari ukuran normal.

Pemeriksaan berikutnya untuk menentukan cystic fibrosis adalah nasal potential difference test. Pemeriksaan ini dilakukan dengan memasang elektroda pada hidung untuk melihat kelancaran aliran garam di dalam saluran hidung. Selain itu, ada pemeriksaan fungsi organ untuk mengukur tingkat kesehatan organ hati dan pankreas. Metode ini juga dapat dipakai untuk mendeteksi adanya gejala diabetes dan biasanya dilakukan secara berkala setelah pasien berumur sepuluh tahun.

Jika dari hasil pemeriksaan dapat dipastikan seorang anak mengidap cystic fibrosis, maka pemeriksaan lanjutan akan dilakukan seperti :

- 1) Pemindaian dengan foto rontgen untuk mendapatkan gambaran dada, termasuk jantung dan paru-paru.
- 2) Pemindaian dengan CT scan untuk melihat adanya gangguan serius pada pankreas, paru-paru, atau organ lainnya.
- 3) Pemeriksaan fungsi hati untuk mendeteksi adanya komplikasi dari fibrosis kistik.
- 4) Pemeriksaan tenggorokan atau dahak untuk mengetahui bakteri yang menyebabkan infeksi.
- 5) Pemeriksaan fungsi paru serta analisis kadar oksigen dan karbondioksida dalam darah untuk menilai kinerja paru-paru.
- 6) Analisis tinja untuk melihat kemampuan tubuh dalam mencerna dan menyerap gizi dalam makanan.

III. Gejala Cystic Fibrosis Pada Sistem Pernapasan

Beberapa tanda dan gejala penyakit fibrosis kistik atau cystic fibrosis terkait pernapasan adalah sebagai berikut:

- 1) Batuk berkepanjangan yang menghasilkan lendir tebal (dahak)
- 2) Mengik pada bayi atau suara napas yang mirip siulan bernada tinggi seperti ngikngik
- 3) Hidung tersumbat
- 4) Sesak napas atau napas pendek

- 5) Anak mengalami sinusitis, pneumonia, dan infeksi paru-paru berulang
- 6) Polip hidung atau daging kecil yang tumbuh di dalam hidung Gejala cystic fibrosis pada sistem pencernaan

Beberapa tanda dan gejala penyakit fibrosis kistik atau cystic fibrosis terkait pencernaan adalah sebagai berikut:

- 1) Feses bayi berbau busuk dan berminyak
- 2) Sembelit parah
- 3) Anus menonjol keluar (prolaps rektal) karena sering mengejan
- 4) Penurunan berat badan padahal anak tidak sedang susah makan
- 5) Gangguan proses pembuangan kotoran, terutama pada bayi baru lahir
- 6) Kulit dan keringat terasa asin
- 7) Mengalami pembengkakan atau buncit pada perut bayi

Cystic fibrosis atau fibrosis kistik pada paru-paru dapat meningkatkan risiko infeksi seperti bronkitis dan pneumonia. Hal tersebut dikarenakan fibrosis kistik atau cystic fibrosis adalah kondisi optimal untuk mendukung pertumbuhan patogen penyebab penyakit.

Sementara cystic fibrosis yang memengaruhi pankreas dapat mengakibatkan bayi mengalami kekurangan gizi dan menghambat pertumbuhan bayi. Di samping berdampak pada paru-paru dan pankreas, fibrosis kistik juga dapat memengaruhi organ hati maupun kelenjar tubuh lainnya.

IV. Pengobatan Cystic Fibrosis

Cystic fibrosis tidak bisa disembuhkan dan penanganan yang dilakukan hanya bertujuan untuk meredakan gejala agar pengidapnya dapat menjalani aktivitas kehidupan sehari-hari. Pengobatan utama fibrosis kistik adalah menggunakan antibiotik untuk melawan infeksi di dalam paru-paru. Selain antibiotik, pengidap juga diberikan obat untuk mengurangi peradangan, dan pengendali volume dan pengurang kekentalan lendir di dalam paru-paru.

Selain dengan obat-obatan, gejala-gejala cystic fibrosis juga dapat diobati melalui beberapa terapi di bawah bimbingan dokter, seperti:

- 1) Fisioterapi untuk membersihkan lendir di dalam paru-paru.
- 2) Terapi siklus pernapasan.
- 3) Terapi oksigen.
- 4) Terapi latihan fisik dan olahraga untuk menjaga postur tubuh dan memobilisasi otot dan sendi-sendi di sekitar dada, pundak, serta punggung.
- 5) Terapi perubahan posisi agar lendir mudah keluar dari paru paru. Teknik ini disebut juga postural drainage.

REFERENSI

1. Endres, T., & Konstan, W. (2022). What is Cystic Fibrosis? *JAMA Patient Page*, 327(2), pp. 191.
2. Yana, I. (2021). Cystic Fibrosis: Review. *Jurnal Sains dan Kesehatan*, 3(1), pp. 79–87.
3. Ikatan Dokter Anak Indonesia (2018). *Mengenal Penyakit Immunodefisiensi Primer*.
4. National Organization for Rare Disorders (2017). *Rare Disease Database. Cystic Fibrosis*.
5. National Health Service UK (2021). *Health A to Z. Cystic Fibrosis*.
6. Mayo Clinic (2021). *Diseases & Conditions. Cystic Fibrosis*.
7. Center for Young Women's Health (2017). *Cystic Fibrosis: Urinary Incontinence*.