

RESUME KELAINAN GENETIK

HEMOFILIA

Nama :Nabila Aulia Zwageri

Nim : 2110101004

Kelas : A/A1

1. Pengertian

Hemofilia adalah penyakit keturunan yang mengganggu proses pembekuan darah. Gejala utama hemofilia adalah perdarahan yang berlangsung lebih lama. Penyakit ini lebih sering terjadi pada pria. Hemofilia terjadi ketika darah kekurangan protein pembentuk faktor pembekuan. Akibatnya, darah penderita hemofilia sukar membeku. Meski kondisi ini belum bisa disembuhkan, penderitanya dapat hidup normal dengan mencegah terjadinya luka dan melakukan kontrol rutin ke dokter

2. Penyebab Hemofilia

Hemofilia terjadi akibat mutasi genetik yang menyebabkan darah kekurangan faktor pembekuan VIII dan IX. Kekurangan faktor tersebut menyebabkan darah sukar membeku sehingga perdarahan sulit berhenti. Mutasi genetik yang terjadi pada hemofilia mempengaruhi kromosom X. Kelainan pada kromosom X kemudian diturunkan oleh ayah, ibu, atau kedua orang tua kepada anak. Hemofilia yang bergejala biasanya terjadi pada laki-laki. Anak perempuan lebih sering menjadi pembawa (*carrier*) gen abnormal yang berpotensi untuk diwariskan kepada keturunannya

3. Gejala Hemofilia Gejala utama hemofilia adalah darah yang sukar membeku sehingga menyebabkan perdarahan sulit berhenti atau berlangsung lebih lama. Selain itu, penderita hemofilia bisa mengalami keluhan berupa:

- Perdarahan yang sulit berhenti, misalnya pada mimisan atau luka gores
- Perdarahan pada gusi
- Perdarahan yang sulit berhenti setelah operasi, misalnya setelah sunat (sirkumsisi)
- Darah pada urine dan tinja
- Mudah mengalami memar
- Perdarahan pada sendi yang ditandai dengan nyeri dan bengkak pada sendi siku dan lutut

Tingkat keparahan perdarahan yang dialami penderita hemofilia tergantung pada jumlah faktor pembekuan dalam darah. Jika jumlah faktor pembekuan darah makin sedikit, perdarahan akan makin sulit untuk berhenti. Pada hemofilia ringan, jumlah faktor pembekuan dalam darah berkisar antara 5–50%. Penderita hemofilia ini mungkin tidak menunjukkan gejala apa pun. Namun, penderita bisa mengalami perdarahan yang sulit berhenti jika luka yang dialami cukup parah atau baru menjalani prosedur medis, seperti operasi dan cabut gigi. Sedangkan pada hemofilia sedang,

jumlah faktor pembekuan berkisar antara 1–5%. Pada kondisi ini, perdarahan akibat luka kecil pun akan sulit berhenti. Penderitanya juga cenderung lebih mudah mengalami memar. Sementara pada hemofilia berat, jumlah faktor pembekuan kurang dari 1%. Kondisi ini membuat penderitanya sering mengalami perdarahan spontan tanpa sebab yang jelas, seperti gusi berdarah, mimisan, dan perdarahan atau pembengkakan di sendi atau otot.

4. Pemeriksaan pada Hemofilia

a) Tes darah

Tes darah bertujuan untuk mengetahui jumlah sel darah secara lengkap. Meski tidak memengaruhi sel darah merah secara langsung, perdarahan akibat hemofilia bisa menyebabkan seseorang mengalami kekurangan sel darah merah dan hemoglobin (anemia). Tes darah juga dilakukan untuk mendeteksi fungsi dan kerja faktor pembekuan darah melalui pemeriksaan PT (*prothrombin time*), APTT (*activated partial thromboplastin time*), dan fibrinogen. Pemeriksaan ini juga bisa menentukan tingkat keparahan hemofilia, dengan mengukur jumlah faktor VII dan IX.

b) Tes genetik

Tes genetik dilakukan untuk mendeteksi kelainan genetik yang menyebabkan hemofilia, terutama pada orang yang keluarganya memiliki riwayat hemofilia. Tes ini juga dapat mengetahui apakah seseorang merupakan pembawa (*carrier*) hemofilia. Bagi ibu hamil yang memiliki riwayat hemofilia dalam keluarga, dianjurkan untuk melakukan tes genetik pada masa kehamilan. Tes genetik pada ibu hamil dapat mengetahui risiko janin menderita hemofilia. Pemeriksaan yang bisa dilakukan selama kehamilan meliputi:

- *Chronionic villus sampling (CVS)*, yaitu pengambilan sampel dari plasenta untuk melihat apakah janin mengalami hemofilia. Tes ini dilakukan pada minggu ke-11 sampai ke-14 masa kehamilan.
- *Amniocentesis*, yaitu tes untuk memeriksa sampel cairan ketuban. Tes ini dilakukan pada minggu ke-15 sampai ke-20 masa kehamilan.

5. Pencegahan Hemofilia

Hemofilia merupakan kelainan genetik sehingga tidak bisa dicegah. Cara terbaik yang bisa dilakukan adalah melakukan pemeriksaan sejak dini jika mengalami perdarahan tanpa penyebab yang pasti. Pemeriksaan genetik juga perlu dilakukan untuk mengetahui risiko ibu hamil menurunkan hemofilia pada janin. Jika Anda menderita hemofilia, ada beberapa upaya yang bisa mencegah terjadinya luka dan cedera, yaitu:

- Menghindari kegiatan yang berisiko menyebabkan cedera
- Menggunakan pelindung, seperti helm, pelindung lutut, dan pelindung siku, jika harus melakukan aktivitas yang berisiko

- Memeriksa diri ke dokter secara rutin untuk memantau kondisi hemofilia dan kadar faktor pembekuan yang dimiliki
- Tidak meminum obat yang dapat memengaruhi proses pembekuan darah, seperti aspirin, tanpa resep dokter
- Menjaga kebersihan serta kesehatan gigi dan mulut, termasuk rutin melakukan pemeriksaan ke dokter gigi

SUMBER: <https://www.alodokter.com/hemofilia>