

Nama : Julia Indah Cahyani

NIM : 2110101030

Prodi : S1 Kebidanan

Matkul: Embriologi

## **RESUME KELAINAN GENETIK**

### **(HEMOFILIA)**

Hemofilia adalah penyakit yang menyebabkan gangguan perdarahan karena kekurangan faktor pembekuan darah. Sehingga, perdarahan berlangsung lebih lama saat tubuh mengalami luka. Protein yang menjadi faktor pembeku darah membentuk jaring penahan di sekitar platelet (sel darah) sehingga dapat membekukan darah dan pada akhirnya menghentikan perdarahan, namun pada penderita hemofilia, kekurangan protein yang menjadi faktor pembeku darah tersebut mengakibatkan perdarahan terjadi secara berkepanjangan. Terdapat banyak jenis hemofilia, namun jenis yang paling banyak terjadi adalah hemofilia A dan B. Tingkat keparahan yang dialami penderita hemofilia tergantung dari jumlah faktor pembekuan dalam darah, semakin sedikit jumlah faktor pembekuan darah, semakin parah hemofilia yang diderita.

Pada pasien yang didiagnosa menderita hemofilia, upaya yang dapat dilakukan untuk mencegah perdarahan di antaranya:

1. Menjaga kebersihan gigi agar terhindar dari penyakit gigi dan gusi yang dapat menyebabkan perdarahan.
2. Menghindari olahraga yang melibatkan kontak fisik. Lakukan olahraga yang direkomendasikan oleh dokter untuk menguatkan otot dan sendi.
3. Melindungi diri dari luka. Misalnya adalah dengan menggunakan helm atau sabuk pengaman saat berkendara.
4. Menghindari penggunaan obat pengencer darah yang dapat menghambat pembekuan darah.
5. Menghindari obat nyeri yang berpotensi meningkatkan perdarahan.

Gejala utama hemofilia adalah perdarahan yang sulit berhenti atau berlangsung lebih lama, termasuk perdarahan pada hidung (mimisan), otot, gusi, atau sendi. Tingkat keparahan perdarahan tergantung dari jumlah faktor pembeku dalam darah.

Pada hemofilia ringan, jumlah faktor pembekuan berkisar antara 5-50%. Gejala berupa perdarahan berkepanjangan baru muncul saat penderita mengalami luka atau pasca prosedur medis, seperti operasi.

Pada hemofilia sedang, jumlah faktor pembekuan berkisar antara 1-5%. Gejala yang dapat muncul meliputi:

1. Kulit mudah memar.

2. Perdarahan di area sekitar sendi.
3. Kesemutan dan nyeri ringan pada lutut, siku dan pergelangan kaki.

Pada hemofilia berat dengan jumlah faktor pembekuan kurang dari 1%. Penderita biasanya sering mengalami perdarahan secara spontan, seperti gusi berdarah, mimisan, atau perdarahan sendi dan otot tanpa sebab yang jelas. Gejala perdarahan yang perlu diwaspadai adalah perdarahan di dalam tengkorak kepala (perdarahan intrakranial). Gejala tersebut ditandai dengan sakit kepala berat, muntah, leher kaku, kelumpuhan di sebagian atau seluruh otot wajah, dan penglihatan ganda. Penderita hemofilia yang mengalami perdarahan intrakranial butuh penanganan darurat.

Proses pembekuan darah membutuhkan unsur-unsur dalam darah, seperti platelet dan protein plasma darah. Pada kasus hemofilia, terdapat mutasi gen yang menyebabkan tubuh kekurangan faktor pembekuan tertentu dalam darah. Penyebab hemofilia A adalah mutasi gen yang terjadi pada faktor pembekuan VIII (8), sedangkan hemofilia B disebabkan oleh mutasi yang terjadi pada faktor pembekuan IX (9) dalam darah.

Pada anak-anak, hemofilia biasanya dicurigai pada saat mulai merangkak atau berjalan yang ditandai dengan kulit yang mudah memar atau perdarahan sendi atau pada saat memasuki usia dewasa ketika menjalani prosedur gigi atau prosedur lainnya.

Bila terdapat riwayat hemofilia di dalam keluarga, dokter akan menyarankan pemeriksaan secara dini untuk mengetahui adanya risiko hemofilia pada anak. Pemeriksaan tersebut meliputi:

1. Pemeriksaan sebelum kehamilan, terdiri dari tes darah dan sampel jaringan untuk meneliti tanda-tanda mutasi gen penyebab hemofilia pada kedua orang tua.
2. Pemeriksaan selama kehamilan. Pada pemeriksaan ini, dokter akan mengambil sampel plasenta dari rahim (chronionic villus sampling) untuk melihat apakah janin memiliki penyakit hemofilia. Tes ini biasanya dilakukan pada minggu ke-11 hingga ke-14 masa kehamilan. Pemeriksaan lainnya adalah amniocentesis, yaitu uji sampel air ketuban pada minggu ke-15 hingga ke-20 masa kehamilan.
3. Pemeriksaan setelah kelahiran anak. Dalam hal ini dokter akan melakukan pemeriksaan darah secara lengkap dan tes fungsi faktor pembekuan, termasuk faktor pembekuan VIII (8) dan IX (9). Selain itu, darah dari tali pusar bayi pada saat mereka lahir juga dapat diuji untuk memastikan adanya hemofilia.

Penanganan hemofilia dikelompokkan menjadi dua, yaitu penanganan untuk mencegah timbulnya perdarahan (profilaksis) dan penanganan pada saat terjadi perdarahan (on-demand). Untuk mencegah terjadinya perdarahan, penderita biasanya diberikan suntikan faktor pembekuan darah. Suntikan yang diberikan untuk penderita hemofilia A adalah octocog alfa yang dirancang untuk mengontrol faktor pembekuan VIII (8). Pemberian suntikan ini dianjurkan tiap 48 jam. Kemudian untuk penderita hemofilia B dengan kekurangan faktor pembekuan IX (9) akan mendapat suntikan nonacog alfa. Penyuntikan obat ini biasanya dilakukan 2 kali dalam seminggu. Suntikan untuk mencegah perdarahan ini biasanya diberikan seumur hidup, serta perkembangan kondisi pasien yang akan terus dipantau melalui jadwal pemeriksaan rutin.

