

## Resume Kelainan Genetik

### HEMOFILIA

Nama : Pita Aningsih

NIM : 2110101008

Kelas : A1

Hemofilia adalah gangguan pendarahan yang memperlambat proses pembekuan darah. Orang dengan kondisi ini mengalami pendarahan berkepanjangan atau mengalir setelah cedera, operasi, atau gigi dicabut. Pada kasus hemofilia yang parah, perdarahan terus menerus terjadi setelah trauma ringan atau bahkan ketika tidak ada cedera yang jelas (kadang-kadang disebut perdarahan spontan). Komplikasi serius dapat terjadi akibat pendarahan pada persendian, otot, otak, atau organ dalam lainnya. Bentuk hemofilia yang lebih ringan tidak selalu melibatkan perdarahan spontan, dan kondisi ini mungkin tidak terlihat sampai perdarahan abnormal terjadi setelah pembedahan atau cedera serius.

Penyakit hemofilia adalah kelainan proses pembekuan darah yang membuat perdarahan berlangsung lebih lama dari waktu normal. Penyebabnya adalah kurangnya protein faktor pembekuan darah yang mengendalikan perdarahan. Protein faktor pembekuan darah yang kurang hingga memicu penyakit hemofilia adalah faktor VIII (8) atau IX (9). Bila kekurangan faktor VIII, penyakit itu disebut hemofilia A. Ini jenis hemofilia yang umum. Sedangkan jika kekurangan faktor IX disebut hemofilia B. Keduanya sama-sama kelainan pembekuan darah yang membuat perdarahan lebih lama. Menurut Pusat Data dan Informasi Kementerian Kesehatan, penyakit genetik ini cukup langka dengan perbandingan 1: 10.000 atau hanya ada satu penderita di antara 10 ribu orang untuk hemofilia A. Adapun perbandingan penderita hemofilia B lebih besar, yaitu 1: 50.000. Kedua jenis penyakit hemofilia itu lebih banyak diderita pria daripada perempuan.

Terdapat tiga level keparahan penyakit hemofilia berdasarkan banyaknya faktor pembekuan darah yang hilang dari plasma darah, yakni:

- Ringan : umumnya perdarahan terjadi karena luka berat atau operasi. Tak pernah terjadi perdarahan spontan.
- Sedang : bisa mengalami perdarahan sebulan sekali. Perdarahan bisa terjadi karena luka sedang, termasuk perawatan gigi. Jarang terjadi perdarahan spontan.
- Berat : sering mengalami perdarahan otot dan sendi hingga dua kali per pekan. Perdarahan kerap terjadi secara spontan tanpa penyebab jelas.

Jenis utama dari kondisi ini adalah hemofilia A (juga dikenal sebagai hemofilia klasik atau defisiensi faktor VIII) dan hemofilia B (juga dikenal sebagai penyakit Natal atau defisiensi faktor IX). Meskipun kedua jenis ini memiliki tanda dan gejala yang sangat mirip, keduanya disebabkan oleh varian (juga dikenal sebagai mutasi) pada gen yang berbeda. Orang dengan bentuk hemofilia B yang tidak biasa, yang dikenal sebagai hemofilia B Leyden, mengalami

episode perdarahan yang berlebihan di masa kanak-kanak tetapi memiliki sedikit masalah perdarahan setelah pubertas.

### **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.

### **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.

### **Pencegahan Penyakit Hemofilia**

Karena penyakit hemofilia muncul karena faktor keturunan, hingga saat ini tak ada cara untuk mencegahnya. Bila dalam garis keturunan keluarga ada riwayat hemofilia, sebaiknya dilakukan tes untuk mengetahui apakah ada gen yang terbawa. Pemeriksaan juga diperlukan untuk berkonsultasi mengenai langkah ke depan, termasuk rencana memiliki anak, karena adanya

faktor hemofilia. Orang dengan hemofilia hanya bisa melakukan pencegahan terhadap risiko perdarahan yang mungkin terjadi saat beraktivitas. Jika mengidap hemofilia, Anda harus menyiapkan langkah antisipasi terhadap risiko perdarahan, antara lain dengan mengenali gejala perdarahan. Dengan demikian, anda bisa bersiap ketika menghadapi risiko tersebut.

Langkah pencegahan yang utama adalah terhadap kemungkinan perdarahan akibat luka atau cedera, terutama bagi penderita penyakit hemofilia sedang dan ringan. Tips yang bisa dianjurkan meliputi:

- Hindari penggunaan perabot yang berisiko menimbulkan luka, seperti keset yang licin atau meja dengan ujung lancip.
- Selalu pastikan lantai tidak licin, terutama di kamar mandi.
- Lampu penerangan harus baik agar mata bisa melihat dengan jelas.
- Singkirkan furnitur yang tidak perlu agar lebih leluasa bergerak di dalam rumah.
- Gunakan pengaman yang perlu ketika beraktivitas di luar rumah.
- Tetap berolahraga, tapi hanya yang ringan.

### **Penanganan Penyakit Hemofilia**

Cara terbaik untuk menangani penyakit hemofilia adalah dengan mengganti faktor pembekuan darah sehingga darah bisa membeku dengan baik. Umumnya pengobatan ini dilakukan dengan injeksi produk pengganti yang disebut konsentrat ke pembuluh darah vena penderitanya. Dokter biasanya meresepkan obat untuk menghentikan episode perdarahan dan mencegah perdarahan. Dukungan keluarga dan orang terdekat sangat penting bagi penderita penyakit hemofilia. Mereka bisa membantu memberikan pertolongan pertama bila terjadi perdarahan sewaktu-waktu.

Penanganan hemofilia bertujuan untuk mencegah timbulnya perdarahan (profilaksis) dan menangani perdarahan (*on-demand*).

- *Pencegahan (profilaksis) perdarahan*

Penanganan profilaksis untuk mencegah perdarahan dilakukan dengan pemberian suntikan faktor pembekuan darah sesuai dengan jenis hemofilia yang diderita. Suntik *octocog alfa* diberikan tiap 48 jam pada pasien hemofilia A untuk mengontrol jumlah faktor pembekuan VIII. Sementara suntik *nonacog alfa* diberikan dua kali dalam seminggu pada pasien hemofilia B yang kekurangan faktor pembekuan IX. Suntik *octogog alfa* mungkin menimbulkan efek samping berupa gatal, ruam kulit, serta nyeri dan kemerahan pada area yang disuntik. Sedangkan suntik *nonacog alfa* dapat memunculkan efek samping mual, pembengkakan pada area yang disuntik, pusing, dan rasa tidak nyaman. Pemberian obat suntik tersebut dilakukan seumur hidup. Pasien juga perlu kontrol rutin ke dokter sesuai jadwal yang ditentukan.

- *Penghentian perdarahan*

Pada hemofilia ringan hingga sedang, penanganan akan dilakukan ketika terjadi perdarahan. Guna menghentikan perdarahan, dokter akan memberikan obat yang jenisnya sama dengan obat untuk mencegah perdarahan. Untuk menghentikan perdarahan pada kasus hemofilia A, dokter akan memberikan suntikan *octocog alfa* atau *desmopressin*. Sementara pada kasus hemofilia B, dokter akan memberikan suntikan *nonacog alfa*. Pasien yang mendapat suntikan tersebut harus melakukan pemeriksaan kadar *inhibitor* secara teratur, karena obat faktor pembekuan darah terkadang dapat memicu pembentukan antibodi. Akibatnya, obat menjadi kurang efektif setelah beberapa waktu.

Penanganan atau pertolongan pertama saat penderita Hemofilia mengalami pendarahan, segera lakukan RICE atau *Rest, Ice, Compression, dan Elevation*. *Rest* atau istirahatkan si penderita. Lakukan *Ice* yaitu kompres dengan es untuk mengurangi nyeri, kemudian *Compression*, yakni tekan bebat untuk mengurangi pendarahan. Setelah itu posisikan letak luka lebih tinggi dari dada. RICE hanya dilakukan untuk pertolongan pertama saja, dalam waktu kurang dari dua jam setelah pendarahan, pasien harus segera mendapatkan suntikkan faktor pembekuan darah atau transfuse darah.

Refrensi :

1. <https://primayahospital.com/penyakit-dalam/mencegah-penyakit-hemofilia/#:~:text=Cara%20terbaik%20pengobatan%20penyakit%20hemofilia,ke%20pembuluh%20darah%20vena%20penderitanya.>
2. <https://www.alodokter.com/hemofilia>
3. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/hemophilia/>