

Nama : Cut Nabila Putri

NIM : 2110101102/B

Mata Kuliah : Embriologi

### **Resume penyakit sel sabit**

(Tanda gejala dan gambaran penanganannya)

Penyakit sel sabit adalah sekelompok gangguan yang mempengaruhi hemoglobin dan molekul dalam sel darah merah yang mengantarkan oksigen ke sel-sel yang ada di seluruh tubuh. Orang dengan penyakit ini memiliki molekul hemoglobin atipikal yang disebut dengan hemoglobin S yang dapat mengubah sel darah merah menjadi bentuk sabit atau bulan sabit. Penyakit sel sabit sebenarnya dapat dibedakan menjadi dua, yaitu: penyakit sel sabit yang heterozigot dan penyakit sel sabit yang homozigot. Untuk penyakit sel sabit heterozigot, hemoglobin yang terdapat dalam darah pasien tidak hanya HbS saja melainkan bisa saja ada bentuk kelainan hemoglobin yang lain seperti HbC, HbD, HbE, maupun  $\beta$ -*thalassemia*. Sebaliknya, dalam darah pasien penderita penyakit sel sabit homozigot hanya terdapat satu kelainan hemoglobin yaitu HbS. Kelainan homozigot ini justru merupakan kelainan yang paling parah bila dibandingkan dengan kelainan heterozigot. Berdasarkan kedua jenis tersebut, anemia sel sabit ini termasuk ke dalam penyakit sel sabit homozigot.

Tanda dan gejala penyakit sel sabit biasanya dimulai pada anak usia dini. Gambaran karakteristik gangguan ini termasuk rendahnya jumlah sel darah merah (anemia), infeksi berulang, dan episode nyeri berkala. Tingkat keparahan gejalanya juga bervariasi dari orang ke orang. Tanda dan gejala penyakit sel sabit ini disebabkan oleh sel darah merah sabit yang rusak sebelum waktunya sehingga dapat menyebabkan anemia. Anemia dapat menyebabkan sesak napas, kelelahan, dan keterlambatan tumbuh kembang pada anak. Kerusakan sel darah merah yang cepat juga dapat menyebabkan mata dan kulit menguning (penyakit kuning). Bagian yang menyakitkan dapat terjadi ketika sel darah merah sabit yang kaku dan tidak fleksibel tersangkut di pembuluh darah kecil. Bagian ini dapat menghilangkan jaringan dan organ serta dapat menyebabkan kerusakan pada organ. Komplikasi yang sangat serius dari penyakit sel sabit adalah tekanan darah tinggi di pembuluh darah yang memasok paru-paru (*hipertensi pulmonal*) yang dapat menyebabkan gagal jantung. Pengobatan yang dapat dilakukan adalah dengan transfusi darah, transplantasi sumsum tulang, pemberian obat anti-sickling, pemberian obat untuk memicu sintesis HbF, dan yang masih dalam tahap

pengembangan adalah dengan menggunakan *stem*. Adapun tes yang digunakan untuk mendeteksi HbS dalam diagnosis anemia sel sabit yang paling sering digunakan adalah *electrophoresis* 6,9. Tes ini kerap kali digunakan karena cepat, murah dan efektif dalam pemisahan hemoglobin normal dengan yang tidak normal. Pada kasus penyakit sel sabit heterozigot terkadang hasil *elektroforesis* menampakkan hasil yang sukar untuk dibedakan dengan homozigot. Selain itu, terkadang penyakit sel sabit heterozigot juga menunjukkan gejala-gejala yang sama dengan anemia sel sabit, seperti *spleenomegaly*, ACS, infeksi bakterial maupun viral, keadaan aplastik, hemolisis berlebihan, dan dehidrasi.

**Referensi:**

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/sickle-cell-disease/>

<https://ojs.unud.ac.id/index.php/eum/article/download/6292/4782/>