

**NAMA : SABILLA RATU CETRIN**

**NIM : 2110101078**

**MATKUL : EMBRIOLOGI**

### **FIBROSIS KRISTIK**

Fibrosis kistik adalah penyakit keturunan yang ditandai dengan penumpukan lendir yang kental 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.

Lendir adalah zat licin yang melumasi dan melindungi lapisan saluran udara, sistem pencernaan, sistem reproduksi, serta organ dan jaringan lainnya. Pada orang dengan cystic fibrosis, tubuh menghasilkan lendir yang kental dan lengket secara tidak normal. Lendir abnormal ini dapat menyumbat saluran yang menyebabkan masalah parah pada 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 cystic fibrosis juga memiliki masalah pencernaan. Beberapa bayi yang terkena memiliki ileus mekonium, penyumbatan usus yang terjadi segera setelah lahir. Masalah pencernaan lainnya terjadi akibat penumpukan lendir yang kental dan lengket di pankreas. Pankreas adalah organ yang memproduksi insulin (hormon yang membantu mengontrol kadar gula darah). Itu juga membuat enzim yang membantu mencerna makanan. Pada orang dengan cystic fibrosis, 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 dulu dianggap sebagai penyakit fatal pada masa kanak-kanak. Dengan perawatan yang lebih baik dan cara yang lebih baik untuk mengelola penyakit ini, banyak orang dengan cystic fibrosis sekarang hidup dengan baik hingga dewasa. Orang dewasa dengan cystic fibrosis mengalami masalah kesehatan yang mempengaruhi sistem pernapasan, pencernaan, dan reproduksi. Kebanyakan pria dengan cystic fibrosis memiliki kelainan bilateral bawaan dari vas deferens (<https://medlineplus.gov/genetics/condition/congenital-bilateral-absence-of-the-vas-deferens/>) (CBAVD), suatu kondisi di mana saluran yang membawa sperma (vas deferens) tersumbat oleh lendir dan tidak berkembang dengan baik. Pria dengan CBAVD tidak dapat menjadi ayah dari anak (infertil) kecuali mereka menjalani perawatan kesuburan. Wanita dengan cystic fibrosis mungkin mengalami komplikasi dalam kehamilan.

Penyebab Fibrosis kistik adalah Mutasi pada gen CFTR menyebabkan cystic fibrosis. Gen CFTR memberikan instruksi untuk membuat saluran yang mengangkut partikel bermuatan negatif yang disebut ion klorida masuk dan keluar 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 mengalir dengan bebas.

Mutasi pada gen CFTR mengganggu fungsi saluran klorida, mencegahnya mengatur aliran ion klorida dan air melintasi membran sel. Akibatnya, sel-sel yang melapisi saluran paru-paru, pankreas, dan organ lain menghasilkan lendir yang sangat kental dan lengket. Lendir ini menyumbat saluran udara dan berbagai saluran, menyebabkan tanda dan gejala khas cystic fibrosis.

Faktor genetik dan lingkungan lainnya kemungkinan mempengaruhi tingkat keparahan kondisi. Misalnya, mutasi pada gen selain CFTR mungkin membantu menjelaskan mengapa beberapa orang dengan cystic fibrosis lebih parah terpengaruh daripada yang lain. Namun, sebagian besar perubahan genetik ini belum diidentifikasi.

Tanda dan gejala cystic fibrosis bervariasi, tergantung pada tingkat keparahan penyakitnya. Namun, biasanya anak yang mengidap penyakit bawaan ini memiliki kadar garam yang lebih tinggi dalam keringat mereka. Orangtua seringkali bisa merasakan asinnya keringat saat mencium anaknya. Sebagian besar tanda dan gejala fibrosis kistik memengaruhi sistem pernapasan dan sistem pencernaan.

- Berikut ini beberapa gejala pernapasan yang dapat muncul akibat cystic fibrosis:
- Batuk berkepanjangan.
- Sesak napas atau sulit bernapas.
- Saluran hidung meradang atau hidung tersumbat.
- Sinusitis berulang.
- Mengi.

Batuk terjadi ketika tubuh berusaha membersihkan paru-paru dari lendir yang kental, dan gejala ini merupakan yang paling umum. Selain gejala-gejala di atas, infeksi paru-paru juga rentan dialami oleh pengidap fibrosis kistik. Infeksi ini dapat menjadi makin parah dan berpotensi menular antar sesama penderita fibrosis kistik akibat berkembang biaknya bakteri.

Di dalam sistem pencernaan, saluran pankreas juga dapat tersumbat oleh lendir. Dengan tersumbatnya pankreas, maka otomatis enzim pencernaan yang dihasilkan oleh organ tersebut tidak dapat mencapai usus untuk membantu proses pencernaan makanan. Itu sebabnya penderita fibrosis kistik yang mengalami gangguan pada sistem pencernaannya akan mengalami gejala-gejala seperti:

- Penurunan berat badan atau bahkan pertumbuhan yang terhambat akibat makanan yang tidak tercerna dengan baik sehingga penderita kekurangan nutrisi atau malnutrisi.

- Tekstur tinja yang menggumpal, berminyak, dan berbau tajam.

Pada bayi yang baru lahir, fibrosis kistik dapat menyumbat proses pembuangan kotoran awal atau meconium yang umumnya keluar di hari pertama atau hari kedua kelahiran.

Kotoran yang berwarna hitam pekat tersebut menjadi sulit melewati usus karena teksturnya berubah menjadi makin padat. Kondisi ini dinamakan meconium ileus dan penanganannya hanya bisa dilakukan melalui operasi. Selain meconium ileus, bayi yang lahir dengan cystic fibrosis juga rentan mengalami gejala sakit kuning.

Pengobatan fibrosis kistik 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:

- Fisioterapi untuk membersihkan lendir di dalam paru-paru.
- Terapi siklus pernapasan.
- Terapi oksigen.
- Terapi latihan fisik dan olahraga untuk menjaga postur tubuh dan memobilisasi otot dan sendi-sendi di sekitar dada, pundak, serta punggung.
- Terapi perubahan posisi agar lendir mudah keluar dari paru paru. Teknik ini disebut juga postural drainage.
- Operasi bisa dilakukan apabila gejala yang dirasakan sudah tidak bisa diatasi oleh obat maupun metode lainnya.