

NAMA :DEBBY AMNASARI

NIM :2110101081

PRODI :S1 KEBIDANAN

MATA KULIAH: EMBRIOLOGI

## KELAINAN GENETIK HEMOFILIA

### HEMOFILIA

Hemofilia adalah kelainan genetik yang menyebabkan tubuh pengidapnya tidak dapat menghentikan perdarahan yang terjadi karena gangguan pembekuan darah. Penyakit ini bersifat genetik yang terjadi karena kromosom X yang diwariskan. Kelainan genetik ini sangat umum terjadi pada pria dan wanita dapat menjadi pembawa penyakit ini. Jenis kelamin seseorang terkait dengan pasangan kromosom yang diwarisi oleh orangtuanya. Pada bayi laki-laki, pasangan gen XY terdiri dari kromosom X diwarisi dari ibunya dan kromosom Y dari ayah. Lalu, pada perempuan memiliki pasangan gen XX, yang masing-masing berasal dari ibu dan ayahnya. Wanita merupakan pembawa hemofilia yang memiliki satu kromosom X dengan satu gen yang berubah, sehingga menyebabkan hemofilia. Selain itu, kromosom X lainnya dapat berfungsi dengan baik. Pembawa kelainan ini mungkin saja menimbulkan gejala. Namun, umumnya gen di tubuhnya mampu mencegah perdarahan yang berlebih sehingga tidak terjadi gejala apa pun. Jika anak laki-laki tersebut mewarisi kromosom X yang tidak mengalami kelainan, hemofilia tidak terjadi. Namun, jika anak tersebut mendapatkan kromosom X yang tidak normal, maka penyakit kelainan genetik tersebut dapat terjadi. Lalu, pada anak perempuan yang mewarisi kromosom X yang tidak normal, dirinya akan menjadi pembawa gangguan tersebut. Seorang ibu yang mempunyai kromosom yang terganggu tersebut mempunyai kemungkinan sekitar 50 persen untuk anak laki-lakinya dapat mengidap hemofilia. Selain itu, dengan kemungkinan yang sama juga dapat membuat anak perempuannya dapat menjadi pembawa penyakit hemofilia untuk anaknya kelak. 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.

#### A. TANDA 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:

1. Perdarahan yang sulit berhenti, misalnya pada mimisan atau luka gores
2. Perdarahan pada gusi
3. Perdarahan yang sulit berhenti setelah operasi, misalnya setelah sunat (sirkumsisi)
4. Darah pada urine dan tinja
5. Mudah mengalami memar
6. 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.

Beberapa gejala dan tanda hemofilia yang lain adalah :

#### 1. MIMISAN

Mimisan atau perdarahan dari hidung adalah salah satu gejala hemofilia yang paling umum. Kondisi ini disebut dengan istilah epistaksis dalam dunia medis. Sepintas, mimisan memang merupakan kondisi yang tidak berbahaya pada orang normal. Namun, mimisan bisa menjadi kondisi yang berakibat fatal pada orang yang hidup dengan hemofilia. Pasalnya, mimisan pada orang hemofilia akan berlangsung lebih lama dan sulit dihentikan. Menurut National Hemophilia Foundation, kondisi ini disebabkan karena pecahnya pembuluh darah yang terdapat di selaput lendir di dalam rongga hidung. Perdarahan bisa terjadi karena beberapa hal, seperti menggosok hidung terlalu keras, udara yang terlalu kering atau panas, infeksi, bahkan alergi.

#### 2. GUSI BERDARAH

Gejala lain yang juga umum ditemukan pada pengidap penyakit hemofilia adalah gusi berdarah. Perdarahan yang terjadi di gusi biasanya disebabkan oleh adanya penumpukan plak di gigi. Plak adalah timbunan bakteri yang tersisa dari makanan. Jika dibiarkan, plak yang menumpuk di sekitar gigi dan gusi dapat mengeras menjadi karang gigi dan menyebabkan gusi meradang. Hal ini yang membuat gusi lebih mudah mengalami perdarahan.

Maka itu, penting bagi penderita hemofilia untuk menjaga kebersihan mulut dan gigi secara rutin. Hal ini bisa dilakukan dengan menyikat gigi 2 kali sehari dan menggunakan dental floss atau benang gigi. Selain itu, penderita hemofilia juga harus melakukan kontrol ke dokter gigi untuk memastikan kesehatan mulut dan gigi.

### 3. MEMAR

Ciri-ciri dan gejala penyakit hemofilia lainnya adalah muncul memar. Ada 2 jenis memar yang biasanya timbul. Pertama, terletak di dekat permukaan kulit, atau yang disebut juga dengan memar superfisial. Kedua, memar yang terletak lebih dalam dan disertai dengan benjolan, yaitu hematoma.

Pengidap hemofilia biasanya lebih mudah mengalami memar di beberapa bagian tubuhnya. Kondisi ini bisa terjadi akibat benturan ringan sekalipun. Dalam beberapa kasus, memar bahkan bisa muncul tanpa adanya penyebab yang pasti. Memar yang timbul tanpa sebab biasanya diakibatkan oleh perdarahan dalam atau internal, terutama di bagian sendi atau otot. Kondisi ini disebut dengan perdarahan spontan.

### 4. NYERI SENDI

Nyeri atau rasa sakit di bagian sendi juga merupakan gejala hemofilia yang cukup umum. Orang yang memiliki kelainan hemofilia dapat mengalami perdarahan di sendi setelah terbentur, terluka, atau bahkan tanpa penyebab sama sekali. Sendi adalah bagian yang menghubungkan 2 tulang. Biasanya, sendi mengalami peradangan atau kerusakan di bagian sinovium dan tulang rawan. Gejala yang timbul dapat berupa rasa hangat, bengkak, kesemutan, sendi kaku, serta sulit bergerak. Apabila dibiarkan, rasa nyeri pada sendi bisa mengakibatkan komplikasi hemofilia yang serius, seperti sinovitis (peradangan pada sinovium).

### 5. PERDARAHAN PADA OTOT

Serupa dengan perdarahan pada sendi, perdarahan di otot pada orang hemofilia juga menimbulkan gejala-gejala seperti pembengkakan, rasa sakit, sulit bergerak dengan leluasa, dan mati rasa. Perdarahan pada otot biasanya terjadi di bagian-bagian tertentu tubuh, seperti lengan, paha depan dan belakang, otot punggung, otot bokong, otot selangkangan, serta otot di betis.

### 6. DARAH MUNCUL DI URIN ATAU FESES

Perdarahan juga bisa muncul di sistem pencernaan pada penderita hemofilia, sehingga darah dapat keluar melalui urine atau feses. Menurut jurnal *Clinical Pediatrics*, masalah pencernaan yang dapat mengakibatkan perdarahan adalah tukak lambung serta infeksi bakteri *H. pylori*.

## B. Ciri-ciri dan gejala hemofilia berdasarkan tingkat keparahan penyakit

Tidak semua gejala-gejala yang disebutkan di atas muncul pada semua penderita hemofilia. Biasanya, gejala yang timbul juga akan tergantung pada tingkat keparahan penyakit tersebut. Berikut penjelasannya:

### 1. Hemofilia ringan

Pengidap hemofilia ringan biasanya memiliki jumlah faktor pembekuan darah di tubuhnya sebanyak 5-50% dari jumlah normal. Pada kasus ini, penderita mungkin tidak akan mengalami gejala apa pun selama beberapa tahun.

Namun, perdarahan akan terjadi ketika ada luka, usai menjalani prosedur bedah, atau pencabutan gigi. Kondisi-kondisi tersebut akan menyebabkan perdarahan yang lebih lama dari biasanya.

### 2. Hemofilia sedang

Jumlah faktor pembekuan darah pada pengidap hemofilia normal adalah 1% hingga 5% dari orang normal. Pada kondisi ini, penderita mungkin akan mengalami memar lebih sering. Selain itu, terdapat pula gejala-gejala perdarahan dalam, terutama di sendi. Bagian tubuh yang biasanya terdampak adalah pergelangan kaki, lutut, dan siku.

### 3. Hemofilia berat

Hemofilia berat terjadi ketika penderita hanya memiliki faktor pembekuan darah di bawah 1% dari jumlah normal. Perdarahan di sendi mungkin akan lebih parah. Selain itu, perdarahan spontan yang memicu mimisan, gusi berdarah, serta perdarahan di otot akan muncul lebih sering tanpa sebab.

## C. 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 genetic 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:

### 1. Menghindari kegiatan yang berisiko menyebabkan cedera

2. Menggunakan pelindung, seperti helm, pelindung lutut, dan pelindung siku, jika harus melakukan aktivitas yang berisiko
3. Memeriksa diri ke dokter secara rutin untuk memantau kondisi hemofilia dan kadar faktor pembekuan yang dimiliki
4. Tidak meminum obat yang dapat memengaruhi proses pembekuan darah, seperti aspirin, tanpa resep dokter
5. Menjaga kebersihan serta kesehatan gigi dan mulut, termasuk rutin melakukan pemeriksaan ke dokter gigi

<https://www.fda.gov/vaccines-blood-biologics>

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/hemophilia/>