**PRAKTIKUM**

**PENYAKIT GENETIK: ANEMIA APLASTIK**

1. **Tujuan Pembelajaran**

Setelah mempelajari kasus ini mahasiswa mampu :

1. Memahami tentang konsep genetika dan penyakit genetika
2. Memahami pemeriksaan penunjang terkait kasus genetika khususnya anemia aplastik
3. Melakukan analisa terhadap hasil pemeriksaan penunjang penyakit genetika khususnya anemia aplastic
4. Memahami tentang patofisiologi anemia aplastic
5. Memahami tentang intervensi yang diperlukan untuk menganai anemia apalstik
6. **Penilaian**

Penilaian dilakukan berdasarkan:

1. Laporan hasil diskusi kelompok
2. Ujian praktikum
3. **Kasus Tutorial 2**

Seorang laki-laki usia 20 tahun masuk RS dengan keluhan utama badan lemas. Klien mengeluh lemas badan sejak 3 hari sebelum masuk RS. Riwayat penyakit klien, klien pertama kali merasa tubuhnya lemas sejak 1 tahun yang lalu hingga tidak mampu pergi kuliah. Pasien tampak pucat dan kuning. Pasien dibawa ke RS Medika dan dikatakan hemoglobinnya rendah, klien kemudian masuk RS tersebut dan mendapatkan transfusi darah. 3 bulan setelah masuk RS, klien mengalami gejala lemas dan pucat yang sama, klien dibawa ke RS Husada dan dilakukan aspirasi sumsum tulang. Klien didiagnosa mengalami anemia akibat kegagalan produksi sumsum tulang. Klien mendapatkan transfusi darah. 1 bulan kemudian pasien masuk RS kembali dengan gejala yang sama dan mendapatkan transfusi darah. Sampai sekarang klien sudah mendapatkan transfusi darah sebanyak 3 kali.

Satu tahun yang lalu pasien merasa perutnya sebelah kiri membesar, terasa penuh, dan mual bila sedang makan. Nafsu makan klien tetap baik, namun klien mengalami penurunan berat badan sebesar 10 kg dalam beberapa tahun terakhir. Karena gejala tidak membaik, pasien memeriksakan diri ke dokter spesialis, dilakukan USG abdomen dan hasilnya menunjukkan limpa pasien membesar. Pasien kadang-kadang BAB berwarna merah atau hitam, menurut pasien timbul tergantung makanannya. Riwayat perdarahan lainnya disangkal. Saat badannya terasa lemas, pasien juga merasa pusing, pandangan berkunang-kunang dan mengalami panas badan.

Kesadaran : composmentis

BB : 60 kg; TB : 168 cm; IMT : 21,3 kg/m2

**Hasil pemeriksaan fisik :**

Tekanan darah : 100/70 mm Hg; Nadi : 82 x/menit,regular; Pernafasan : 17 x/menit regular, konjungtiva anemis.

**Hasil pemeriksaan laboratorium :**

**Darah Lengkap :**

|  |  |
| --- | --- |
| Leukosit : 1.640/mm3  Hb : 2,1 g/dL  Hct : 7,5%  Trombosit : 72.000/mm3  Retikulosit 4 promil | MCV: 77,3  MCH: 26,8  **Jumlah absolut leukosit :**  Eosinofil: 30/uL (1.8%)  Basofil: 0/uL (0%)  Neutrofil: 950/uL (57.9%)  Limfosit: 370/uL (22.6%) |

**Kimia Darah :**

GDA : 165

Ureum : 39,2

Creatinin : 1,82

SGOT : 21

SGPT : 32

Albumin : 3,61

**Faal Hemostasis :**

PPT : 13,9 (12,6)

APTT : 42,3 (28,1)

**Urine Lengkap :**

Warna / keadaan : kuning jernih

SG/BJ : 1.015

PH : 6

**LEMBAR KERJA PRAKTIKUM**

* + - 1. Apakah yang dimaksud dengan penyakit genetic?
      2. Apakah yang dimaksud dengan anemia? Sebutkan macam-macam jenis anemia!
      3. Pemeriksaan apa sajakah yang diperlukan untuk menegakkan diagnose anemia aplastic?
      4. Jelaskan apakah yang dimaksud dengan anemia aplastik dan apakah penyebab anemia aplastik?
      5. Jelaskan mutasi kromosom atau gen yang terjadi pada kasus anemia aplastic!
      6. Salah satu tanda anemia aplastik adalah pansitopenia, apakah yang dimaksud dengan pansitopenia?
      7. Berdasarkan keluhan pasien, jelaskan mekanismenya mengapa klien merasa badannya terasa lemas!
      8. Berdasarkan hasil pemeriksaan laboratorium, pemeriksaan manakah yang spesifik untuk anemia aplastik?
      9. Identifikasi hasil pemeriksaan laboratorium yang tidak normal berdasarkan kasus di atas dan jelaskan mekanisme terjadinya ketidaknormalan tersebut!
      10. Mengapa klien tersebut dilakukan tranfusi darah?
      11. Mengapa klien dengan trombosit <20.000/µ beresiko mengalami perdarahan?