

Nama : Jesiska Lorena

Sumber : <http://jknamed.com/jknamed/article/download/105/93/>

A. Penjelasan singkat

Hemofilia merupakan gangguan pembekuan darah akibat kekurangan faktor pembekuan darah yang terjadi akibat kelainan genetik. Terdapat 2 jenis hemofilia, yaitu hemofilia A (kekurangan faktor VIII) dan B (kekurangan faktor IX). Hemofilia A dan B terjadi akibat kelainan resesif terkait kromosom-X yang dihasilkan dari mutasi pada gen faktor pembekuan darah VIII dan faktor IX. Hemofilia A merupakan bentuk terbanyak dijumpai, sekitar 80%- 85%. Klasifikasi hemofilia bergantung pada kadar faktor pembekuan dalam plasma, yaitu hemofilia berat apabila kadar kurang dari 1%, sedang jika di antara 1%-5%, dan ringan 5%-30%. Anak dengan hemofilia berat memiliki risiko mengalami berbagai macam tipe perdarahan, baik spontan maupun karena trauma, dengan jenis perdarahan tersering adalah hemartrosis (70%-80%)

Pasien dengan hemofilia berat dapat mengalami perdarahan spontan dan mengalami perdarahan hebat setelah trauma, sedangkan pada pasien dengan hemofilia ringan, perdarahan biasanya terbatas pada peristiwa traumatis. Namun, penderita hemofilia memiliki peningkatan risiko kematian akibat perdarahan intrakranial sebesar 2-8% dengan resiko kematian mencapai 30% (Menurut Study di Inggris) dan resiko mengalami pendarahan sendi yang menyebabkan kerusakan sendi yang diduga akibat rendahnya ekspresi tissue factor di jaringan sinovial. Pendarahan intracranial ini yang sering menjadi penyebab utama kematian penderita hemophilia.

B. Treatment terapi gen

1. Pemberian factor pengganti yaitu F VIII untuk hemofilia A dan F IX untuk hemofilia B.

Apabila terjadi pendarahan pada penderita maka dalam batas waktu 2 jam, penderita harus diberikan factor pengganti. Untuk hemofilia A diberikan konsentrat **F VIII** dengan dosis **0.5 x BB (kg) x kadar yang diinginkan (%)**. F VIII diberikan tiap **12 jam**, sedangkan **F IX** diberikan tiap 24 jam untuk hemofilia B dengan dosis **1.4 x BB (kg) x kadar yang diinginkan (%)**. Kadar F VIII atau IX yang diinginkan tergantung pada lokasi perdarahan yang dialami penderita.

2. Terapi Profilaksis

Profilaksis dapat diberikan kepada penderita hemofilia berat dengan tujuan mengurangi kejadian hemartrosis dan kecacatan sendi. Profilaksis diberikan berdasarkan Protokol Malmö yang pertama kali dikembangkan di Swedia yaitu pemberian F VIII 20-40 U/kg selang sehari minimal 3 hari per minggu atau F IX 20-40 U/kg dua kali per minggu.

Berikut ini adalah protocol dan terapi Profilaksis

Profilaksis Berkelanjutan	Jika dimulai dengan perencanaan tatalaksana selama 52 minggu dalam setahun dan selesai minimal 45 minggu dalam tahun tersebut
Profilaksis Primer	Merupakan tatalaksana yang dimulai sebelum adanya manifestasi klinis perdarahan untuk kedua kalinya.(Perdarahan di sendi kaki, lutut, pinggang, siku atau bahu) Penatalaksanaan tersebut dimulai sebelum usia 3 tahun tanpa dijumpai adanya penyakit sendi osteokondral (berdasarkan pemeriksaan fisik maupun radiologi)
Profilaksis Sekunder	Dimulai setelah adanya ≥ 2 perdarahan di sendi besar, sebelum onset penyakit sendi di temukan dari pemeriksan fisik dan radiologi
Profilaksis Tersier	Dimulai setelah adanya onset penyakit sendi hasil pemeriksaan fisik dan pemeriksaan radiologi sederhana
Profilaksis intermitten	Dilakukan jika regimen profilaksis tidak lebih dari 45 minggu dalam setahun
On-demand Therapy (terapi sesuai kebutuhan)	Diberikan saat terjadinya perdarahan secara klinis

C. Waktu pemberian

Menurut rekomendasi WHO, profilaksis primer harus dimulai pada usia 1- 2 tahun dan dilanjutkan seumur hidup. Sedangkan, untuk pemberian factor pengganti diberikan maksimal 2 jam setelah penderita mengalami pendarahan.

D. Hasil

- a. **Pemberian factor pengganti** yang sesuai dengan jenis hemophilia yang diderita penderita dapat membantu dalam pembekuan darah.
- b. **Terapi Profilaksis** yang dilakukan dapat membantu penderita hemophilia dapat mencegah sekaligus mengurangi pendarahan berat, kerusakan sendi akibat pendarahan yang sering dialami penderita hemophilia, serta mencegah pendarahan intracranial yang menjadi penyebab kematian utama penderita hemophilia.

E. Kesimpulan

Hemophilia adalah kelainan gen yang menyebabkan penderitanya mengalami kekurangan factor pembekuan darah sehingga mengalami gangguan saat pembekuan darah. Penderita hemophilia dibagi menjadi hemophilia A dan B, ada yang ringan hingga berat. Akan tetapi, dengan adanya terapi gen, bisa membantu penderita hemophilia supaya tetap dapat bertahan hidup. Pertama, yaitu dengan pemberian factor pengganti VIII atau IX saat penderita mengalami pendarahan, tujuannya adalah untuk membantu dalam pembekuan darah saat mengalami luka.

Kedua, dengan melakukan terapi Profilaksis yang jenisnya juga beragam sesuai dengan kebutuhan. Biasanya terapi ini diberikan pada penderita hemophilia berat. Terapi ini dimulai saat balita usia 1-2 tahun lalu dilanjutkan seumur hidup. Tujuannya adalah untuk mengurangi dan mencegah pendarahan berat, kerusakan sendi, serta pendarahan intracranial yang menjadi penyebab utama kematian para penderita. Dengan adanya terapi gen ini sangat bermanfaat bagi kelangsungan hidup para penderita sekaligus bisa memperpanjang kemungkinan hidup dan mencegah kematian akibat kegagalan tubuh melakukan pembekuan darah.