

FAKUMI MEDICAL JOURNAL

ARTIKEL RISET

URL artikel: <https://fmj.fk.umi.ac.id/index.php/fmj>

Karakteristik Pasien Hemofilia pada Anak

^KAnastasia Nugraha Pratiwi¹, Sri Vitayani², Wa Ode Ellistrika Permatasari³, Ratna Dewi Artati⁴, Dimas Bayu⁵

¹Program Profesi Studi Pendidikan Dokter Umum, Fakultas Kedokteran Universitas Muslim Indonesia · ²Dokter Pendidik Klinik Bagian Kulit dan Kelamin RS Ibnu Sina Makassar, ³Dokter Pendidik Klinik Bagian Anak Balai Besar Kesehatan Paru Masyarakat Makassar, ⁴Dokter Pendidik Klinik Bagian Anak RS Ibnu Sina Makassar, ⁵Dokter Pendidik Klinik Bagian Ilmu Penyakit Dalam RS Ibnu Sina Makassar

Email Penulis Korespondensi (^K): anastasyamuchtar@gmail.com
anastasyamuchtar@gmail.com¹, sri.vitayani@umi.ac.id², waodeellistrika17@gmail.com³,
ratnadewiartati@yahoo.co.id⁴, dimasbayumd@unhas.ac.id⁵

(085211831472)

ABSTRAK

Hemofilia merupakan penyakit gangguan pembekuan darah hereditas yang diturunkan secara *x-linked recessive* dengan frekuensi sekitar satu kasus dari 10.000 kelahiran, hemofilia disebabkan oleh defisiensi faktor pembekuan VIII (hemofilia A) atau faktor IX (hemofilia B) dan ditandai dengan perdarahan yang berkepanjangan dan berlebihan setelah trauma ringan atau bahkan secara spontan. Perdarahan yang khas pada hemofilia adalah perdarahan sendi (hemartrosis) dan otot/jaringan lunak (hematoma). Hemartrosis berulang dan artropati hemofilik merupakan morbiditas utama hemofilia. Pengobatan pasien hemofilia pada saat pasien datang saat perdarahan dan pengobatan rutin *maintenance* untuk mendapatkan FVIII dan FIX secara rutin, Penelitian ini dilaksanakan pada 31 Oktober – 30 November 2023 dan tempat Penelitian dilakukan di RS Ibnu Sina Makassar. Penelitian ini bertujuan untuk mengetahui Karakteristik pasien Hemofilia pada anak tahun 2019 - 2021 di RS Ibnu Sina Makassar. Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif retrospektif menggunakan data dari rekam medis dengan total sampling. Penelitian dilakukan pada 31 Oktober – 30 November 2023 bertempat di RS Ibnu Sina Makassar. Pasien Hemofilia pada anak yang berobat di RS Ibnu Sina Makassar pada tahun 2019-2021 sebanyak 42 orang dimana pada tahun 2019 sebanyak 17 orang (40,5%), tahun 2020 sebanyak 7 orang (16,6%), tahun 2021 sebanyak 18 orang (42,9%). Jumlah total pasien hemofilia pada anak umur 0-12 tahun sebanyak 28 orang (66,7%), dan 12-18 tahun sebanyak 14 orang (33,3%). Frekuensi kunjungan poli anak di RS Ibnu Sina Makassar pada tahun 2019-2021 sebanyak 42 orang dimana frekuensi kunjungan ≥ 2 kali / minggu sebanyak 12 orang (28,6%), kunjungan < 2 kali / minggu sebanyak 30 orang (71,4%).

Kata kunci: Karakteristik; hemofilia; RS Ibnu Sina Makassar

PUBLISHED BY:

Fakultas Kedokteran
Universitas Muslim Indonesia

Address:

Jl. Urip Sumoharjo Km. 5 (Kampus II UMI)
Makassar, Sulawesi Selatan.

Email:

fmj@umi.ac.id

Phone: +681312119884

Article history

Received 26th February 2024

Received in revised form 1st April 2024

Accepted 25th April 2024

Available online 30th April 2024

licensed by [Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/).



ABSTRACT

Hemophilia is a hereditary blood clotting disorder that is inherited in an x-linked recessive manner with a frequency of around one case in 10,000 births. Hemophilia is caused by a deficiency of clotting factor VIII (hemophilia A) or factor IX (hemophilia B) and is characterized by prolonged and excessive bleeding after mild trauma or even spontaneously. Typical bleeding in hemophilia is joint bleeding (hemarthrosis) and muscle/soft tissue (hematoma). Recurrent hemarthrosis and hemophilic arthropathy are the main morbidities of hemophilia. Treatment of hemophilia patients when the patient arrives during bleeding and routine maintenance treatment to get FVIII and FIX routinely. This research was carried out on 31 October – 30 November 2023 and the research location was carried out at Ibnu Sina Hospital Makassar. This study aims to determine the characteristics of Hemophilia patients in children in 2019 - 2021 at Ibnu Sina Hospital Makassar. This research is a retrospective descriptive study using data from medical records with total sampling. The research was conducted on 31 October – 30 November 2023 at Ibnu Sina Hospital Makassar. Hemophilia patients in children who received treatment at Ibnu Sina Hospital Makassar in 2019-2021 were 42 people, where in 2019 there were 17 people (40.5%), in 2020 there were 7 people (16.6%), in 2021 there were 18 people (42.9%). The total number of hemophilia patients in children aged 0-12 years was 28 people (66.7%), and 12-18 years old was 14 people (33.3%). The frequency of visits to the pediatric polyclinic at Ibnu Sina Makassar Hospital in 2019-2021 was 42 people, of which the frequency of visits was ≥ 2 times / week as many as 12 people (28.6%), visits < 2 times / week as many as 30 people (71.4%).

Keywords: Characteristics; Hemophilia; Ibnu Sina Hospital Makassar

PENDAHULUAN

Hemofilia adalah kelainan genetik yang di turunkan terkait kromosom *X-linked recessive*, dengan insiden kelahiran sekitar satu kasus dalam 10.000 pada anak laki-laki. Hemofilia disebabkan oleh defisiensi faktor VIII (hemofilia A) atau faktor IX (hemofilia B) dan ditandai dengan pendarahan spontan dan berkepanjangan di sendi, otot, perdarahan yang tidak proporsional setelah trauma atau bedah minor.^{1,2}

Hemofilia tersebar di seluruh ras di dunia dengan insiden sekitar 1:10.000 kelahiran hidup pada anak laki-laki, dengan perkiraan jumlah penderita di dunia mencapai 400.000 orang. Insiden kejadian hemofilia A adalah 1:5000-10,000 setiap kelahiran hidup pada anak laki-laki. Hemofilia B diperkirakan terdapat pada 1:30.000-50.000 kelahiran hidup anak laki-laki.² Di Indonesia diperkirakan terdapat sekitar 25.000 dari populasi sekitar 250 juta orang.³

Pada konsensus hemofilia di Mexico berdasarkan sumber survei global tahunan 2018 didapatkan diindonesia distribusi usia pasien dengan hemofilia A di Indonesia total 2.345 kasus dilaporkan 2.035 dengan hemofilia A dan 310 dengan hemofilia B, dengan dominasi populasi berusia 5-13 tahun.⁴

Hemofilia terjadi karena adanya mutasi pada gen yang bertanggung jawab menghasilkan protein faktor pembekuan yang diperlukan untuk membentuk bekuan darah. Gen tersebut terletak pada kromosom X. Laki-laki mempunyai satu kromosom X dan satu kromosom Y (XY) sedangkan wanita mempunyai dua kromosom X (XX) sehingga jika terdapat masalah pada satu-satunya kromosom X (pada laki-laki) maka dapat terjadi hemofilia.⁵

Gejala klinis yang khas pada hemofilia adalah perdarahan sendi (hemarthrosis) dan otot/jaringan lunak (hematoma). Perdarahan yang berulang dan artropati hemofilik adalah morbiditas utama pada pasien hemofilia.⁶

Prinsip umum pengobatan hemofilia antara lain pencegahan terjadinya perdarahan, tata laksana perdarahan akut sedini mungkin (dalam waktu kurang dari 2 jam), dan tata laksana perdarahan berat di

rumah sakit yang mempunyai fasilitas pelayanan hemofilia yang baik. Pemberian pengobatan utama hemofilia adalah pemberian faktor pembekuan sebagai *replacement therapy* (terapi pengganti) secara intravena. Pilihan pertama untuk *replacement therapy* pada hemofilia A adalah konsentrat faktor VIII, baik konsentrat *viral-inactivated plasma derived* maupun rekombinan. Apabila konsentrat tidak tersedia, dapat diberikan transfusi kriopresipitat. *Replacement therapy* dapat diberikan secara *on demand*, yaitu pemberian faktor pembekuan bila terjadi perdarahan; atau profilaksis, dengan pemberian faktor pembekuan untuk mencegah perdarahan.⁶

METODE

Penelitian ini merupakan penelitian deskriptif retrospektif menggunakan data dari rekam medis dengan total sampling. Penelitian dilakukan pada 31 Oktober – 30 November 2023 bertempat di RS Ibnu Sina Makassar

HASIL

Penelitian ini adalah penelitian deskriptif untuk melihat karakteristik pasien hemofilia pada anak melalui data sekunder. Penelitian ini dilakukan pada bulan November 2023, bertempat di Rumah Sakit Ibnu Sina Makassar.

Dalam penelitian ini penulis menggunakan metode pengambilan sampel yaitu *total sampling* dengan mengambil semua data rekam medik pasien hemofilia pada anak tahun 2019-2021 di Rumah Sakit Ibnu Sina Makassar. Didapatkan sebanyak 42 sampel penelitian yang memenuhi kriteria inklusi. Data ini merupakan data sekunder, dimana di ambil dari catatan Rekam Medik. Sampel yang telah diperoleh kemudian dikelompokkan dan diolah untuk mengetahui karakteristik pasien hemofilia pada anak dan juga diolah berdasarkan beberapa karakteristiknya yakni umur, jenis kelamin, dan frekuensi kunjungan.

Tabel 4.1 Jumlah Total Pasien Hemofilia pada Anak Laki-Laki pada Tahun 2019-2021 di RS Ibnu Sina Makassar

Tahun	n	%
2019	17	40,5%
2020	7	16,6%
2021	18	42,9%
Total	42	100,0%

Berdasarkan table 4.1 dapat dilihat bahwa jumlah pasien hemofilia pada anak laki-laki yang berobat rawat jalan di rumah sakit ibnu sina makassar pada tahun 2019-2021 sebanyak 42 orang dimana pada tahun 2019 sebanyak 17 orang (40,5%), tahun 2020 sebanyak 7 orang (16,6%), tahun 2021 sebanyak 18 orang (42,9%).

Tabel 4.2 Jumlah Total Pasien Hemofilia pada Anak Berdasarkan Kategori Umur pada Tahun 2019-2021 di Rumah Sakit Ibnu Sina Makassar

Umur	n	%
0-12 Tahun	28	66,7%
12-18 Tahun	14	33,3%
Total	42	100,0%

Berdasarkan table 4.2 di atas dapat dilihat bahwa jumlah total pasien hemofilia berdasarkan umur yaitu 0-12 tahun sebanyak 28 orang (66,7%), dan 12-18 tahun sebanyak 14 orang (33,3%).

Tabel 4.3 Karakteristik Pasien Hemofilia Pada Anak Berdasarkan Frekuensi Kunjungan Pada Tahun 2019-2021 Di Rumah Sakit Ibnu Sina Makassar

Frekuensi Kunjungan	n	%
≥ 2 Kali / Minggu	12	28,6%
< 2 Kali / Minggu	30	71,4%
Total	42	100,0%

Berdasarkan table 4.3 dapat dilihat bahwa karakteristik pasien hemofilia pada anak berdasarkan frekuensi kunjungan di rumah sakit Ibnu Sina Makassar pada tahun 2019-2021 sebanyak 42 orang dimana frekuensi kunjungan ≥ 2 kali / minggu sebanyak 12 orang (28,6%), kunjungan < 2 kali / minggu sebanyak 30 orang (71,4%).

PEMBAHASAN

Hemofilia A dan B diturunkan secara resesif terkait dengan kromosom X, sehingga penyakit ini terjadi pada laki-laki, pada penelitian ini semua peserta anak laki-laki yang tertulis di rekam medik.^{8,11}

Penelitian mengenai karakteristik pasien hemofilia pada anak tahun 2019-2021 Di Rumah Sakit Ibnu Sina Makassar dilakukan menggunakan metode deskriptif observasional dan bertujuan untuk mengetahui karakteristik pasien hemofilia pada anak berdasarkan jenis kelamin, usia, frekuensi kunjungan. Dari hasil penelitian ditemukan bahwa jumlah kasus hemofilia pada anak laki-laki dari RS Ibnu Sina Makassar ditemukan sebanyak 42 kasus.

Di Indonesia, hingga akhir tahun 2018, tercatat sebanyak 2.098 pasien hemofilia berdasarkan data dari Himpunan Masyarakat Hemofilia Indonesia (HMHI) yang diperkirakan 10% dari total estimasi pasien, yakni 20.000- 25.000 kasus.^{3,13}

Hasil penelitian ini tidak sejalan dengan penelitian yang dilakukan Febrini *et all*, di rumah sakit Cipto Mangunkusumo jakarta, didapatkan sebanyak 102 kasus hemofilia pada anak laki-laki tahun

2019.¹⁴ Pada penelitian ini didapatkan jumlah kasus anak laki-laki hemofilia sebanyak 42 kasus, pada tahun 2019 didapatkan 17 kasus, tahun 2020 didapatkan 8 kasus, tahun 2021 didapatkan 17 kasus, pada tahun 2020 berkurang kurang lebih 50% dikarenakan terjadi pandemi dimana kasus covid 19 meningkat dan sedikitnya kasus di karenakan RS Ibnu Sina Makassar bukan Rumah Sakit rujukan utama pasien hemofilia pada anak, Rumah Sakit rujukan utama pasien hemofilia di Makassar ialah RS Wahidin dan RS Unhas.

Hasil penelitian ini didapatkan jumlah total pasien hemofilia berdasarkan umur yaitu 0-12 tahun sebanyak 27 orang (64,3%), dan 12-18 tahun sebanyak 15 orang (35,17%). Kelompok terbanyak yaitu kelompok umur 0-12 tahun sebanyak 27 orang, pada usia ini anak mulai aktif, mudah memar dan kebiruan tanpa penyebab yang jelas (utamanya bayi dan balita). Beberapa penelitian melaporkan umur saat terdiagnosis hemofilia pada umur 6 bulan hingga 1 tahun. Di Amerika Serikat, deteksi hemofilia jauh lebih cepat, yakni 3 tahun untuk hemofilia ringan, 8 bulan untuk hemofilia sedang, dan 1 bulan untuk hemofilia berat. Di negara ini, bayi yang baru lahir dengan riwayat keluarga penderita hemofilia dilakukan skrining.¹³

Penelitian ini sejalan dengan penelitian yang dilakukan Febrini *et all*, di Rumah Sakit Dr Cipto Mangunkusumo melaporkan usia anak laki-laki terdiagnosis hemofilia Usia ≤ 24 bulan sebanyak 47 (46,1 %), usia ≥ 24 bulan 55 (53,9%).¹⁴ Penelitian Taha *et all* menyebutkan usia saat didiagnosis adalah $24,36 \pm 4,22$ bulan sedangkan menurut Ziliwu reratanya usia 5,1 tahun.^{15,16} Diagnosis ditegakkan saat pasien mengalami perdarahan yang serius, yaitu saat usia anak bisa berlari.

Pada penelitian ini didapatkan hasil frekuensi kunjungan di rumah sakit Ibnu Sina Makassar pada tahun 2019-2021 sebanyak 42 orang dimana frekuensi kunjungan ≥ 2 kali/minggu sebanyak 12 orang (28,6%), kunjungan < 2 kali/minggu sebanyak 30 orang (71,4%). Pada penelitian ini kelompok terbanyak kunjungan < 2 kali/minggu sebanyak 30 orang, perdarahan pada pasien hemofilia terkontrol, dan kebanyakan pasien dari luar daerah makassar.

Hasil penelitian ini tidak sejalan dengan penelitian agasani *et all*, melaporkan frekuensi kunjungan RS ≥ 14 kali per tahun sebanyak 52 (51,0%) anak penderita hemofilia, frekuensi kunjungan RS < 14 kali per tahun sebanyak 50 (49,0%) anak penderita hemofilia, Jumlah frekuensi perdarahan diperkirakan lebih banyak karena data yang diambil hanya dari rekam medis, sedangkan tidak setiap perdarahan sendi pasien datang berobat ke rumah sakit.⁷

Pengobatan pasien hemofilia terbagi atas pada saat pasien datang saat perdarahan dan pengobatan rutin *maintenance* untuk mendapatkan FVIII dan FIX secara rutin. Saat ini di dunia terdapat 2 protokol standar profilaksis primer bagi hemofilia A berat, yaitu Protokol *Malmö* (faktor VIII 25-40 IU/kgBB tiga kali seminggu) dan protokol *Utrecht* (faktor VIII 15-30 IU/kgBB tiga kali seminggu). Profilaksis

sekunder dengan dosis 10-20 IU/kg BB, 2-3 kali seminggu dilaporkan efektif mengurangi frekuensi perdarahan dan memperbaiki kualitas hidup dibandingkan terapi *on demand*.⁴

KESIMPULAN DAN SARAN

Berdasarkan hasil dan pembahasan di atas, peneliti menyimpulkan bahwa Jumlah pasien hemofilia pada anak yang berobat di RS Ibnu Sina Makassar pada tahun 2019-2021 sebanyak 42 orang dimana pada tahun 2019 sebanyak 17 orang, tahun 2020 sebanyak 7 orang, tahun 2021 sebanyak 18 orang. Jumlah total pasien hemofilia pada anak umur 0-12 tahun sebanyak 28 orang, dan 12-18 tahun sebanyak 14 orang. Frekuensi kunjungan poli anak di RS Ibnu Sina Makassar pada tahun 2019-2021 sebanyak 42 orang dimana frekuensi kunjungan ≥ 2 kali / minggu sebanyak 12 orang, kunjungan < 2 kali / minggu sebanyak 30 orang.

Disarankan untuk peneliti selanjutnya Diharapkan adanya penelitian lebih lanjut mengenai kekerapan perdarahan dan penggunaan konsentrat faktor VII dan VIII berdasarkan derajat hemofilia.

DAFTAR PUSTAKA

1. Herdata Heru Noviat, Perdana Pretyca Yudra., 2020, Terapi Update Hemofilia Pada Anak, J. Ked. N. Med, VOL. 3, NO. 4, Hal: 19-24
2. Mehta P, Reddivari AKR., 2022, *Hemophilia, Publication Details, Paper: 2-4*
3. López-facundo A, Rodríguez-castillejos C, Romero Y, Gay J. Impacto económico de los inhibidores en hemofilia tipo A pediátrica. 2019;369–76.
4. jdih.kemkes.go.id. 2021;1–152.
5. D, Jannah NU. Kepaniteraan Klinik Ilmu Kesehatan Anak RSUP Fatmawati Program Studi Pendidikan Dokter Fakultas Kedokteran Universitas Islam NegeriSyarif Hidayatullah Jakarta Periode 22 Oktober –. 2018;
6. Pinto PR, Paredes AC, Pedras S, Costa P, Fernandes S, Lopes M, et al. Sociodemographic , Clinical , and Psychosocial Characteristics of People with Hemophilia in Portugal : Findings from the First National Survey. 2018;54–67.
7. Agasani F, Windiastuti E. Kualitas Hidup Anak dengan Hemofilia di Rumah Sakit Dr. Cipto Mangunkusumo. 2019;21(6):73–80.
8. Páramo JA. Tratamiento de la hemofilia: de la terapia sustitutiva a la terapia génica. Med Clin (Barc) [Internet]. 2021;(xxxx). Available from: <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2021.04.031>
9. Jara YAP, Londoño JJY. Molecular characterization of hemophilia B patients in Colombia. 2020;(September 2019):1–7.
10. Resmi O, Kedokteran A, Meksiko N. Surat kabar medis Meksiko iko. 2021;
11. Studi P, Dokter P, Kedokteran F, Udayana U. Keadaan hemostasis pada penderita hemofilia. 2018;
12. *Indonesian Hemophilia Society*. Poster Pertolongan Pertama (RICE). Diakses dari <http://hemofilia.or.id/tentang-hemofilia/perawatan-hemofilia>
13. Darman Andi Annisa Amalia., Raehanul Bahraen., 2023, Hemofilia: Suatu Kelainan pada Faktor

Pembekuan Darah, Jurnal Medika Utama, Hal: 330

14. Purwanto I. Tinjauan Terkini Hemofilia A yang Didapat : Aspek Diagnosis dan Manajemen. 2020;3(2):79–89.
15. Taha MY, Hassan MK. *Health-related quality of life in children and adolescents with hemophilia in Basra, Southern Iraq. J Pediatr Hematol Oncol* 2014;36:179-84.