

**ABSTRAK**

Anemia Fanconi adalah kelainan autosom resesif dapat disebabkan karena kelainan bawaan atau faktor genetik, yang nantinya cenderung mengarah keganasan. Gen yang bermutasi pada penyakit ini di kenal sebagai FANC (Fanconi Anemia Complementation). Gambaran klinis muncul secara progresif akibat kegagalan sumsum tulang, mengakibatkan kelainan fisik yang paling sering berupa perawakan pendek, hiperpigmentasi kulit, abnormal pada kepala seperti mikrosefali ataupun hidrocefali. Temuan yang lain sangat mendasari ialah kelainan hematologi dimana jumlah eritrosit mengalami penurunan.

**Kata Kunci** : anemia fanconi, gambaran klinis, genetik

**ABSTRACT**

*Fanconi anemia is an autosomal recessive disorder caused by congenital abnormalities or genetic factors, which later tend to lead to malignancy. The mutated gene in this disease is known as FANC (Fanconi Anemia Complementation). Clinical features appear progressively due to bone marrow failure, resulting in physical abnormalities that are most often in the form of short stature, skin hyperpigmentation, abnormal in the head such as microcephaly or hydrocephaly. Another very underlying finding is a hematological disorder in which the number of erythrocytes decreases.*

**Keywords:** clinical features, fanconi anemia, genetic

**1. PENDAHULUAN**

Anemia Fanconi (FA) pertama kali dijelaskan oleh Dokter Anak yaitu Guido Fanconi di negara Swiss pada tahun 1927, dokter tersebut menemukan 3 bersaudara yang memiliki kombinasi spesifik dari kegagalan sumsum tulang progresif, kelainan fisik, perawakan pendek, dan mengalami hipogonadisme serta hiperpigmentasi kulit.<sup>[1]</sup> Anemia Fanconi adalah kelainan autosom resesif yang disebabkan karena kelainan bawaan atau faktor genetik yang nantinya akan cenderung mengarah keganasan dimana tipe keganasan yang sering muncul adalah *acute myeloid leukemia*. Anemia Fanconi diklasifikasikan ke dalam ketidakstabilan kromosom *Ataxia telangiectasia*, *Bloom syndrome* dan *Warner syndrome*. Sindrom ketidakstabilan kromosom merupakan kelompok gangguan karena kecacatan dalam perbaikan DNA,

peningkatan resiko kanker dan perubahan fenotip lainnya.<sup>[1,2]</sup> Penelitian tentang frekuensi Anemia Fanconi di dunia sangat langka. Pada penelitian tahun 2000 tingkat kejadian Anemia Fanconi adalah 1 banding 350.000 kelahiran, paling banyak terdapat di daerah Afrika Selatan. Penelitian baru-baru ini telah menunjukkan rata-rata frekuensi 1:181 orang dengan Anemia Fanconi berada di Amerika Serikat. Estimasi pada tahun 2010 adalah 550 hingga 975 individu akan menderita Anemia Fanconi dan hal tersebut terbukti dimana 31 anak per tahun dilahirkan dengan Anemia Fanconi di Amerika Serikat.<sup>[3]</sup> Indonesia belum pernah tercatat melakukan penelitian tentang Anemia Fanconi ini karena pada negara ini belum ada kasus yang cukup untuk membuktikan pasien benar-benar terkena penyakit anemia tersebut. Gambaran klinis pada Anemia Fanconi sangat bervariasi, beberapa pasien

sering datang dengan keluhan yang paling ringan seperti tubuh menjadi pendek tidak sesuai dengan usia sekarang, strabismus, dan kelainan warna kulit. Gejala yang berat biasanya sudah mengarah ke keganasan.<sup>[3,4]</sup> Pasien Anemia Fanconi memiliki usia harapan hidup yang lebih rendah dari manusia pada umumnya, usia rata-rata kematian pada pasien tersebut yaitu usia 30 tahun.<sup>[4]</sup>

## 2. PEMBAHASAN

Anemia adalah suatu keadaan tubuh dengan jumlah eritrosit atau jumlah hemoglobin dalam sel darah merah atau eritrosit lebih rendah dari jumlah normal sehingga tidak dapat memenuhi fungsinya untuk menyediakan suplai oksigen bagi seluruh tubuh. Salah satu jenis anemia adalah Anemia Fanconi.<sup>[3,4]</sup>

Anemia Fanconi merupakan penyakit genetik gangguan autosom resesif yang ditandai dengan gangguan malformasi, gangguan hematologi, dan kecenderungan mengalami keganasan. Gen yang bermutasi pada penyakit ini disebut sebagai FANC (*Fanconi Anemia Complementation*) ... yang termasuk dalam gen ini adalah FANCA, FANCB, FANCC, FANCD1 (BRCA2), FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCI (BRIP1), FANCL, FANCM (PALB2). Mutasi gen FANCA adalah yang paling sering bermutasi sekitar 60-65% pada pasien, FANCA juga telah dianggap sebagai gen yang dapat berubah-ubah.<sup>[4]</sup>

Penyebab pada penyakit ini masih idiopatik tapi erat kaitannya dengan kegagalan sumsum tulang memproduksi sel darah yang tidak adekuat. Anemia Fanconi memiliki gambaran klinis yaitu pada pemeriksaan fisik berupa abnormal pada ibu jari dan beberapa pasien ditemukan tidak memiliki jari, perawakan pendek, hiperpigmentasi kulit, abnormalitas bentuk kepala (mikrosefali, hidrocefali), wajah yang abnormal (berbentuk segitiga), pada tulang belakang ditemukan spina bifida dan skoliosis, ... pada mata ditemukan strabismus, katarak dan ptosis. Kelainan ginjal dan jantung juga ditemukan pada penyakit ini. Kelainan hematologis adalah gejala paling serius pada Anemia Fanconi. Pada usia 40 tahun, 98% pasien dengan Anemia Fanconi akan

mengalami beberapa jenis kelainan hematologis. Gejala muncul secara progresif, sehingga mendeteksinya sering salah karena dikaitkan dengan suatu keganasan seperti gejala *acute myeloid leukemia* (AML). Saat lahir, pemeriksaan hematologi darah lengkap biasanya normal, dimana terjadi makrositosis atau anemia megaloblastik, didefinisikan sebagai sel darah merah besar yang tidak biasanya merupakan kelainan pertama yang terdeteksi, sering dalam dekade pertama kehidupan (usia  $\pm 7$  tahun). Dalam kurun waktu 10 tahun ke depan, lebih dari 50% pasien dengan kelainan hematologi akan mengalami pansitopenia, yang dapat didefinisikan sebagai kelainan pada dua atau lebih garis keturunan sel darah.<sup>[4,5]</sup>

## 3. KESIMPULAN

Anemia Fanconi sangat jarang ditemukan di Indonesia dikarenakan pasien yang ditemukan sangat sedikit atau sama sekali belum adanya kasus yang tercatat. Anemia Fanconi adalah penyakit yang belum diketahui dengan pasti penyebabnya akan tetapi dari berbagai sumber hal ini dikarenakan kegagalan sumsum tulang akibat gangguan autosom yang resesif. Selain melihat dari hasil gambaran klinis, dapat dipertimbangkan untuk melakukan pemeriksaan penunjang yang memadai sehingga diagnosis penyakit ini dapat ditegakkan.

## 4. SARAN

Mengingat bahwa gambaran klinis pada penyakit ini hanya dilakukan melalui tinjauan pustaka, maka sebaiknya perlu dilakukan kembali penelitian lebih lanjut dengan menggunakan penelitian analitik (*cross sectional, case control, studi kohort*).

## DAFTAR PUSTAKA

1. Ahammad, F. *Fanconi Anemia*. Case Report. Khulna Medical Collage & Hospital. 2017.
2. Duszczak, A. *Fanconi Anemia: Main Oral Manifestations*. Articiel Review. Fakultas Kedokteran Gigi Universitas Federal Do Paraná. 2014.
3. Tamary, H. *The Molecular Biology of Fanconi Anemia*. Articiel Review. Sadar Faculty of Medicine Tel Aviv University Israel. 2014.



4. Hays, L. *Fanconi Anemia: Guidelines for Diagnosis and Management*. Editor. Dave Frohmayer. Edisi 4. City of Eugene: Willamette street. 2014.
5. Latour, R. *Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Fanconi Anemia: the EBMT Experience*. 2013;122 (26): 4279-4286.

