



KEMENTERIAN
KESEHATAN
REPUBLIK
INDONESIA



GERMAS
Gerakan Masyarakat
Hidup Sehat

TALASEMIA



BAGAIMANA MENCEGAH PENYAKIT TALASEMIA
PADA KETURUNAN KITA?

SUMBER: LEMBAGA EIJKMAN

**BAGAIMANA
MENCEGAH
PENYAKIT
TALASEMIA
PADA
KETURUNAN
KITA?**

Apakah penyakit talasemia itu?

Talasemia adalah penyakit keturunan dengan gejala utama pucat, perut tampak membesar karena pembengkakan limpa dan hati, dan apabila tidak diobati dengan baik akan terjadi perubahan bentuk tulang muka dan warna kulit menjadi menghitam. Penyebab penyakit ini adalah kekurangan salah satu zat pembentuk hemoglobin (Hb) sehingga produksi hemoglobin berkurang.

Apakah hemoglobin?

Hemoglobin adalah suatu zat di dalam sel darah merah yang berfungsi mengangkut zat asam dari paru paru ke seluruh tubuh, selain itu yang memberikan warna merah sel darah merah. Hemoglobin terdiri dari 4 molekul zat besi (heme), 2 molekul rantai globin alpha dan 2 molekul rantai globin alpha dan beta. Rantai globin alpha dan beta adalah protein yang produksinya disandi oleh gen globin alpha dan beta.

Apakah gen globin alpha dan gen globin beta ?

Setiap sifat dan fungsi fisik pada tubuh kita dikontrol oleh gen, yang bekerja sejak masa embrio. Gen terdapat di dalam setiap sel tubuh kita. Setiap gen selalu berpasangan. Satu belah gen berasal dari ibu, dan yang lainnya dari ayah. Diantara banyak gen dalam tubuh kita, terdapat sepasang gen yang mengontrol pembentukan

hemoglobin pada setiap sel darah merah. Gen tersebut dinamakan gen globin. Gen-gen tersebut terdapat di dalam kromosom.

Bagaimana terjadinya penyakit talasemia?

Penyakit talasemia itu disebabkan adanya kelainan/perubahan/mutasi pada gen globin alpha atau gen globin beta sehingga produksi rantai globin tersebut berkurang atau tidak ada. Akibatnya produksi Hb berkurang dan sel darah merah mudah sekali rusak atau umurnya lebih pendek dari sel darah normal (120 hari). Bila kelainan pada gen globin alpha maka penyakitnya disebut talasemia alpha, sedangkan kelainan pada gen globin beta akan menyebabkan penyakit talasemia beta. Karena di Indonesia talasemia beta lebih sering didapat maka selanjutnya kami hanya akan menjelaskan talasemia beta.

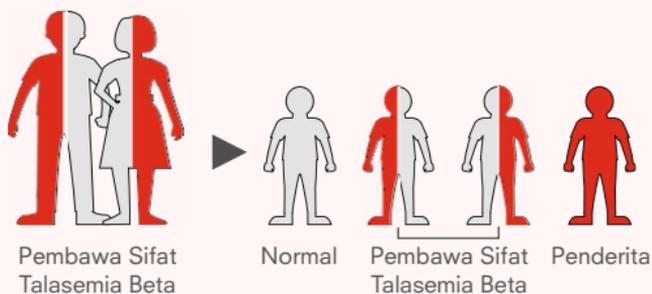
Bagaimana cara penurunannya?

Penyakit ini diturunkan melalui gen yang disebut gen globin beta yang terletak pada kromosom 11. Pada manusia kromosom selalu ditemukan berpasangan. Gen globin beta ini yang mengatur pembentukan salah satu komponen pembentuk hemoglobin. Bila hanya sebelah gen globin beta yang mengalami kelainan disebut pembawa sifat talasemia beta. Seorang pembawa sifat talasemia tampak normal / sehat, sebab masih

mempunyai 1 belah gen dalam keadaan normal (dapat berfungsi dengan baik). Seorang pembawa sifat talasemia jarang memerlukan pengobatan. Bila kelainan gen globin terjadi pada kedua kromosom, dinamakan penderita talasemia (Homosigot / Mayor). Kedua belah gen yang sakit tersebut berasal dari kedua orang tua yang masing-masing membawa sifat talasemia.

Pada proses pembuahan, anak hanya mendapat sebelah gen globin beta dari ibunya dan sebelah lagi dari ayahnya. Bila kedua orang tuanya masing – masing pembawa sifat talasemia maka pada setiap pembuahan akan terdapat beberapa kemungkinan. Kemungkinan pertama si anak mendapatkan gen globin beta yang berubah (gen talasemia) dari bapak dan ibunya maka anak akan menderita talasemia. Sedangkan bila anak hanya akan mendapatkan sebelah gen talasemia dari ibu atau ayah maka anak hanya membawa penyakit ini. Kemungkinan lain adalah anak mendapatkan gen globin beta normal dari kedua orang tuanya.

SKEMA PENURUNAN PENYAKIT TALASEMIA BETA



Dari skema di atas dapat dilihat bahwa kemungkinan anak dari pasangan pembawa sifat talasemia beta adalah 25% normal, 50% pembawa sifat talasemia beta, dan 25% talasemia beta mayor (anemia berat).

Bagaimana terjadinya gejala pucat atau anemia?

Warna merah dari darah manusia disebabkan oleh hemoglobin yang terdapat di dalam sel darah merah. Hemoglobin terdiri atas zat besi dan protein yang dibentuk oleh rantai globin alfa dan globin beta. Pada penderita talasemia beta, produksi rantai globin beta tidak ada atau berkurang. Sehingga hemoglobin yang dibentuk berkurang. Selain itu berkurangnya produksi rantai globin beta mengakibatkan rantai globin alfa relatif berlebihan dan akan saling mengikat membentuk suatu benda yang menyebabkan sel darah merah mudah rusak. Berkurangnya produksi hemoglobin dan mudah rusaknya sel darah merah mengakibatkan penderita menjadi pucat atau anemia atau kadar Hb nya rendah.

Mengapa limpa membesar pada penderita talasemia?

Limpa berfungsi membersihkan sel darah yang rusak. Selain itu limpa juga berfungsi membentuk sel darah pada masa janin. Pada penderita talasemia, sel darah merah yang rusak sangat berlebihan sehingga kerja limpa sangat berat. Akibatnya limpa menjadi membengkak. Selain itu tugas limpa lebih diperberat untuk memproduksi sel darah merah lebih banyak.

Mengapa terjadi perubahan bentuk tulang muka?

Sumsun tulang pipih adalah tempat memproduksi sel darah. Tulang muka adalah salah satu tulang pipih. Pada talasemia karena tubuh selalu kekurangan darah, maka pabrik sel darah dalam hal ini sumsum tulang pipih akan berusaha memproduksi sel darah merah sebanyak-banyaknya. Karena pekerjaannya yang meningkat maka sumsum tulang ini akan membesar, pada tulang muka pembesaran ini dapat dilihat dengan jelas dengan adanya penonjolan dahi, jarak antara kedua mata menjadi jauh, tulang pipi menonjol.



Apakah pengobatan penyakit talasemia?

Sampai saat ini belum ada obat yang menyembuhkan penyakit talasemia secara total. Pengobatan yang paling optimal adalah transfusi darah seumur hidup dan mempertahankan kadar Hb selalu sama atau di atas 12g/dl dan mengatasi akibat samping transfusi darah.

Apakah efek samping transfusi darah ?

Efek samping transfusi darah adalah kelebihan zat besi dan terkena penyakit yang ditularkan melalui darah yang ditransfusikan. Setiap 250 ml darah yang ditransfusikan selalu membawa kira-kira 250 mg zat besi. Sedangkan kebutuhan normal manusia akan zat besi hanya 1-2 mg perhari. Pada penderita yang sudah sering mendapatkan transfusi kelebihan zat besi ini akan ditumpuk di jaringan- jaringan tubuh seperti hati, jantung, paru, otak, kulit dll. Penumpukan zat besi ini akan mengganggu fungsi organ tubuh tersebut dan bahkan dapat menyebabkan kematian akibat kegagalan fungsi jantung atau hati.



Bagaimana mengatasi kelebihan zat besi?

Pemberian obat kelasi besi atau pengikat zat besi (namanya dagangnya Desferal) secara teratur dan terus menerus akan mengatasi masalah kelebihan zat besi. Obat kelasi besi (Desferal) yang saat ini tersedia dipasaran diberikan melalui jarum kecil kebawah kulit (subkutan) dan obatnya dipompakan secara perlahan – lahan oleh alat yang disebut “syringe driver”. Pemakaian alat ini diperlukan karena kerja obat ini hanya efektif bila diberikan secara perlahan – lahan selama kurang lebih 10 jam per hari. Idealnya obat ini diberikan lima hari dalam seminggu seumur hidup.

Bagaimana mencegah kelahiran penderita talasemia?

Kelahiran penderita talasemia dapat dicegah dengan 2 cara. Pertama adalah mencegah perkawinan antara 2 orang pembawa sifat talasemia. Kedua adalah memeriksa janin yang dikandung oleh pasangan pembawa sifat, dan menghentikan kehamilan bila janin dinyatakan sebagai penderita talasemia (mendapat kedua gen talasemia dari ayah dan ibunya).



Siapa yang harus diperiksa untuk kemungkinan pembawa sifat talasemia?

Sebaiknya semua orang Indonesia dalam masa usia subur diperiksa kemungkinan membawa sifat talasemia beta. Karena frekuensi pembawa sifat talasemia beta di Indonesia berkisar antara 6-10%, artinya setiap 100 orang ada 6 sampai 10 orang pembawa sifat talasemia beta. Tetapi bila ada riwayat seperti di bawah ini, pemeriksaan pembawa sifat talasemia sangat dianjurkan :

1. ada saudara sedarah yang menderita talasemia beta.
2. kadar hemoglobin relatif rendah antara 10-12 g/dl, walaupun sudah minum obat penambah darah seperti zat besi.
3. ukuran sel darah merah lebih kecil dari normal walaupun Hb normal.

Bagaimana prosedur diagnosa prenatal?

Diagnosis prenatal melalui beberapa tahap. Tahap pertama adalah pemeriksaan ibu janin yang meliputi pemeriksaan darah tepi lengkap dan analisis hemoglobin. Bila ibu dinyatakan pembawa sifat talasemia beta maka pemeriksaan dilanjutkan ke tahap kedua yaitu suami diperiksa darah tepi lengkap dan analisis hemoglobin. Bila suami juga membawa sifat talasemia maka suami –

isteri ini diperiksa DNANYa untuk menentukan jenis kelainannya pada gen globin beta.

Selanjutnya diambil jaringan janin (villi choriales atau jaringan ari – ari) pada saat janin berumur 10-12 minggu untuk diperiksa DNANYa. Bila janin ternyata hanya membawa satu belah gen globin beta yang mengalami kelainan (gen talasemia beta) atau sama sekali tidak membawa gen talasemia beta maka kehamilan dapat diteruskan dengan aman. Tetapi bila janin ternyata membawa kedua gen talasemia yang artinya janin akan menderita talasemia beta maka penghentian kehamilan dapat menjadi pilihan.

Bagaimana prosedur dan apakah akibat tindakan pengambilan jaringan ari – ari terhadap janin ?

Pengambilan jaringan janin dari ari–ari dilakukan dengan menusukan jarum melalui jalan lahir atau dinding perut kedalam alat kandungan dan menembus ke ari – ari, kemudian pada daerah ari– ari yang tersebut villi choriales diambil dengan cara aspirasi sejumlah jaringan tersebut untuk bahan pemeriksaan DNA. Prosedur ini dilakukan oleh dokter ahli kandungan yang sudah berpengalaman melakukan tindakan ini. Prosedur ini dilakukan pada kehamilan 11 minggu. Tindakan ini mempunyai risiko keguguran sebesar 2-3%. Cara lain untuk mendapat sel dari janin adalah dengan pengambilan cairan amnion yang baru dapat dilakukan pada kehamilan

15 minggu. Risiko abortus pada prosedur ini adalah 1%.

Bagaimana mengetahui seseorang adalah pembawa sifat talasemia beta ?

Karena penampilan sebagian besar pembawa sifat talasemia beta tidak dapat dibedakan dengan individu normal, maka pembawa sifat thalassemia beta hanya dapat ditentukan dengan pemeriksaan darah yang mencakup darah tepi lengkap dan analisis hemoglobin.

Dimana dapat diperiksa untuk kemungkinan pembawa sifat talasemia ?

Pemeriksaan pembawa sifat talasemia beta dapat dilakukan di Fasilitas Kesehatan Rujukan Tingkat Lanjutan (FKRTL) atau Rumah Sakit dan juga dapat dilakukan oleh beberapa Laboratorium Rujukan.

