

- **PENYAKIT THALASEMIA**

Thalasemia pertama kali ditemukan pada tahun 1925 ketika Dr. Thomas B. Cooley mendeskripsikan 5 anak-anak dengan anemia berat, splenomegali, dan biasanya ditemukan abnormal pada tulang yang disebut kelainan eritroblastik atau anemia Mediterania karena sirkulasi sel darah merah dan nukleasi.

Pada tahun 1932 Whipple dan Bradford menciptakan istilah thalasemia dari bahasa Yunani yaitu thalassa, yang artinya laut (laut tengah) untuk mendeskripsikan ini. Thalasemia atau disebut Anemia Mediterania adalah penyakit keturunan yang terjadi akibat kurangnya jumlah sel darah merah di dalam tubuh manusia sehingga produksi hemoglobin menjadi berkurang.

Penyakit ini tergolong kelainan genetik yang diturunkan. John Koutelekos dan Nikolaos Haliasos (2013) menyebutkan bahwa thalasemia termasuk dalam salah satu penyakit kronis yang disebabkan oleh gangguan hematologi secara genetik yang mengakibatkan masalah serius dengan penanganan seumur hidup. Thalasemia atau disebut Anemia Mediterania adalah penyakit keturunan yang terjadi akibat kurangnya jumlah sel darah merah di dalam tubuh manusia sehingga produksi hemoglobin menjadi berkurang. Penyakit ini tergolong kelainan genetik yang diturunkan. John Koutelekos dan Nikolaos Haliasos (2013) menyebutkan bahwa thalasemia termasuk dalam salah satu penyakit kronis yang disebabkan oleh gangguan hematologi secara genetik yang mengakibatkan masalah serius dengan penanganan seumur hidup.

Thalasemia adalah termasuk salah satu penyakit kelainan genetik dimana itu adalah kelainan darah bawaan yang ditandai oleh kurangnya protein pembawa oksigen (hemoglobin) dan jumlah sel darah merah dalam tubuh yang kurang dari normal. Penyakit ini disebabkan oleh faktor genetik sehingga mengakibatkan protein yang ada di dalam sel darah merah (hemoglobin) tidak berfungsi secara normal. Zat besi yang diperoleh tubuh dari makanan seharusnya digunakan oleh sumsum tulang untuk menghasilkan hemoglobin. Thalasemia perlu diwaspadai, terutama yang berat, karena dapat menyebabkan komplikasi berupa gagal jantung, pertumbuhan terhambat, gangguan hati, hingga kematian.

Talasemia menyebabkan tubuh tidak mampu menghasilkan sel darah merah yang normal. Suara.com - Selama ini banyak orang menganggap talasemia sebagai penyakit menular. Padahal, talasemia merupakan penyakit turunan dari orangtua kepada anaknya, di mana tubuh anak tidak mampu menghasilkan sel darah merah yang normal.

- **GEJALA GEJALA THALASEMIA**

Berikut adalah gejala-gejala anemia parah yang akan dirasakan orang talasemia berat atau sedang: Kulit dan wajah terlihat pucat Pusing atau sakit kepala Nafsu makan menurun. Tubuh sering terasa lelah Sesak napas Urine berwarna gelap Detak jantung tidak beraturan. Kuku terlihat rapuh. Gejala termasuk kelelahan, kelemahan, pucat, dan pertumbuhan yang lambat. Orang mungkin mengalami: Seluruh tubuh: anemia, kelelahan atau lemas Juga umum: hilang semangat, kelebihan zat besi, kulit dan mata berwarna kuning, napas pendek atau pucat.

- **PENGOBATAN DAN PENCEGAHAN THALASEMIA**

Thalasemia adalah penyakit jangka panjang yang memerlukan perawatan seumur hidup. Penderita talasemia perlu menjalani transfusi darah berulang untuk menambah sel darah yang kurang. Sedangkan pada penderita talasemia berat, dokter akan menganjurkan prosedur transplantasi sumsum tulang. Talasemia tidak dapat dicegah, karena kelainan ini diturunkan secara genetik. Untuk mencegah agar talasemia tidak menurun ke anak, pasangan yang akan menikah disarankan berkonsultasi dengan dokter, terutama bagi pasangan yang keluarganya menderita talasemia. Dokter akan melakukan pemeriksaan darah guna mengetahui adanya kelainan genetik yang bisa diturunkan kepada anak setelah menikah. Pada pasangan yang membawa gen talasemia, dokter akan menganjurkan prosedur bayi tabung untuk mencegah talasemia menurun kepada anak.

## DAFTAR PUSTAKA

dr. Meva Nareza. 14 April 2022. Thalasiaemia. <https://www.alodokter.com/thalasiaemia>.

Adriani, Nia, dkk. Faktor Risiko Masalah Psikososial Pasien

Thalasiaemia Mayor. Jakarta: Journal Indonesia Medical Association, vol:62 nomor 2, Februari 2012.

Aisyah. Konseling Genetik. 2011. Cited 2 Agustus 2015 available from <http://aish-idea.blogspot.com/2011/03/konselinggenetik.html>

Ariani, Yulia. Konseling Genetik: Antara Kebutuhan dan Keterbatasan. Majalah Kedokteran Indonesia: Jakarta Volum 60 nomor 9 tahun 2010