

NAMA: ANGGITA PUTRI A

NIM : 2110101049

PENYAKIT THALASEMIA

Talasemia merupakan penyakit keturunan/penyakit bawaan yang diturunkan dari salah satu orang tua kepada anaknya sejak dalam kandungan. Penyakit ini terjadi akibat kelainan sintesis hemoglobin dimana terjadi pengurangan produksi satu atau lebih rantai globin yang menyebabkan ketidakseimbangan produksi rantai globin (Yunanda, 2008). Pasangan suami istri yang keduanya membawa gen talasemia mempunyai kemungkinan anaknya menderita talasemia sebesar 25%, pembawa gen talasemia (carrier) sebesar 50%, dan normal sebesar 25% (Thalasemia.org, 2014).

Hemoglobin (Hb) merupakan suatu zat di dalam sel darah merah (eritrosit) yang berfungsi mengangkut oksigen dari paru ke seluruh tubuh dan memberi warna merah pada eritrosit. Dalam keadaan normal, Hemoglobin yang normal pada dewasa adalah hemoglobin A yang terdiri dari empat kelompok heme dan empat rantai polipeptida dengan jumlah keseluruhan 547 asam amino. Rantai polipeptida ini mempunyai dua rantai alfa dan dua rantai beta. Setiap rantai ini akan mengikat satu kelompok heme. Satu rantai alfa terbentuk daripada 141 asam amino sedangkan satu rantai beta pula terbentuk daripada 146 asam amino (Thalasemia.org, 2014).

Thalasemia terjadi akibat kelainan atau perubahan gen globin α atau β yang mengatur produksi rantai α atau β . Talasemia terjadi jika rantai globin berkurang atau tidak terbentuk sama sekali. Keadaan ini menyebabkan produksi hemoglobin terganggu dan umur eritrosit memendek. Dalam keadaan normal, umur eritrosit berkisar 120 hari. Gejala yang timbul akibat dari talasemia seperti anemia, pembesaran limpa, dan Fascies Cooley's (sumsum memproduksi sel darah merah berlebihan sehingga rongga sumsum membesar menyebabkan penipisan tulang dan penonjolan pada dahi) (Thalasemia.org, 2014)

➤ Gejala Talasemia

Thalasemia merupakan penyakit keturunan yang menyebabkan kelainan pada hemoglobin. Hal ini menyebabkan sel darah merah tidak berfungsi dengan baik dan lebih cepat hancur. Oleh sebab itu, penderita talasemia akan mengalami gejala kurang darah atau anemia.

Gejala anemia tersebut antara lain:

1. Kulit pucat
2. Mudah lelah
3. Terlihat lemah
4. Pusing
5. Hilang nafsu makan
6. Sulit berkonsentrasi
7. Mudah marah
8. Jantung berdebar
9. Sesak napas

Selain kurang darah, terdapat beberapa kelainan yang dapat dialami oleh penderita talasemia, seperti:

Penyakit kuning

Kelainan bentuk wajah, berupa rahang atas yang membesar (membuat wajah seperti tupai), gigi yang renggang, dan gigitan yang tidak pas

Perut membesar akibat pembesaran organ limpa (splenomegali) dan pembesaran hati (hepatomegali)

Keparahan dan kapan gejala yang muncul akibat thalasemia tergantung pada jenis yang dialami. Gejala kebanyakan muncul dalam 2 tahun pertama kehidupan, tetapi bisa juga sudah muncul sejak lahir. Bahkan, bayi yang menderita thalasemia berat dapat meninggal di dalam kandungan atau beberapa saat setelah dilahirkan.

➤ Pengobatan Thalasemia

Thalasemia perlu ditangani oleh dokter anak atau dokter anak ahli hemato-onkologi. Metode pengobatannya akan disesuaikan dengan tipe dan tingkat keparahan thalasemia.

Penderita thalasemia minor biasanya tidak membutuhkan penanganan khusus. Sedangkan penderita thalasemia mayor membutuhkan penanganan berupa:

Transfusi Darah Berulang

Thalasemia minor biasanya tidak membutuhkan penanganan khusus. Sementara, penderita thalasemia mayor perlu melakukan transfusi darah tiap beberapa minggu. Sebelum transfusi darah dilakukan, darah pasien dan darah pendonor akan dicocokkan untuk menghindari reaksi yang tidak diinginkan.

Meski diperlukan, transfusi darah yang dilakukan berulang kali bisa menyebabkan penumpukan zat besi di dalam tubuh. Kondisi ini dapat menimbulkan komplikasi berupa penyakit liver atau penyakit jantung

DAFTAR PUSTAKA

WHO. 2014. Monogenic Diseases. Diakses pada 25 Oktober 2014 dari <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

<https://www.alodokter.com/thalassemia/perawatan>

<https://www.alodokter.com/thalassemia/gejala>