

Nama: Laila Oktaviyana
NIM : 2110101084
Kelas: B
Matkul: Embriologi

KELAINAN GENETIK THALASEMIA

Thalasemia merupakan kelainan hereditas yang ditandai dengan penurunan sintesis rantai globin. Penurunan sintesis rantai globin ini menyebabkan penurunan sintesis hemoglobin dan akhirnya dapat mengakibatkan terjadinya anemia mikrositik oleh karena hemoglobinisasi eritrosit yang tidak efektif. Secara garis besar kelainan genetik ini dibagi dalam dua kelas yaitu: talasemia alfa dimana produksi rantai α terganggu, dan talasemia β yang disebabkan karena gangguan produksi rantai β . Talasemia adalah sekelompok penyakit genetik yang diakibatkan ketidakseimbangan pembuatan salah satu rantai asam amino yang membentuk hemoglobin. Penyakit ini merupakan kelainan genetik yang disebabkan oleh mutasi gen tunggal dengan kasus yang terbanyak di dunia. Frekuensi pembawa atau carrier penyakit ini (mempunyai gen terganggu tapi penyakitnya tidak nampak) di masyarakat Indonesia cukup tinggi yaitu sekitar 5%. Semua penderita talasemia akan mengalami gejala anemia tetapi berat ringannya anemia bervariasi, tergantung tingkat keparahan talasemia. Orang-orang yang mengidap talasemia memiliki sedikit kadar hemoglobin yang berfungsi dengan baik. Oleh karena itu, tingkat oksigen dalam tubuh pengidap pun ikut rendah. Berikut ini beberapa gejala yang dapat dialami jika tubuh kekurangan oksigen:

- Mudah mengantuk
- Letih
- Pingsan
- Sulit bernapas.

1. Jenis-Jenis Talasemia

Secara molekuler talasemia dibedakan atas:

- Talasemia- α (gangguan pembentukan rantai α).
- Talasemia- β (gangguan pembentukan rantai β).
- Talasemia- β - δ (gangguan pembentukan rantai β - δ yang letak gennya diduga berdekatan).
- Talasemia- δ (gangguan pembentukan rantai δ).

2. Diagnosis Talasemia

Terdapat beberapa langkah yang bisa dilakukan untuk memastikan apakah seseorang mengidap talasemia atau tidak.

- Menghitung sel darah lengkap.

- Sediaan hapus darah tepi dengan cara melihat gambaran sel darah di bawah mikroskop.
- Analisis hemoglobin atau protein sel darah merah.
- Menghitung jumlah zat besi.
- Pemeriksaan gen atau DNA.

Sementara pada ibu hamil, terdapat beberapa pemeriksaan penunjang tambahan, antara lain:

- Chorionic villus sampling. Tes yang dilakukan dengan mengambil sampel jaringan plasenta untuk dianalisis. Pemeriksaan ini bisa dilakukan saat kehamilan memasuki minggu ke-11.
- Amniocentesis. Tes ini dilakukan dengan cara mengambil sampel air ketuban dan dilakukan saat kehamilan sudah memasuki minggu ke-16.

3. Gejala Thalasemia

Adapun gejala thalasemia antara lain:

- Kulit dan bagian putih bola mata menguning.
- Kelelahan parah.
- Sakit dada.
- Pertumbuhan cenderung lambat.
- Cacat atau kelainan tulang, khususnya pada bentuk wajah.
- Anemia berat.
- Sesak napas.
- Pembesaran atau bengkak di bagian perut.
- Urine berwarna gelap.
- Nafsu makan menurun.

4. Pengobatan Thalasemia

- Transfusi darah
Transfusi darah diberikan bila kadar Hb telah rendah (< 6 g/dL) Pemberian transfusi darah berupa PRC (Packed Red Cell) untuk mempertahankan kadar Hb diatas 12 g/dL dan tidak melebihi 16 g/dL.
- Medikamentosa
Pemberian iron chelating agent untuk mengeluarkan besi dari jaringan tubuh. Pemberian secara teratur membantu mengurangi terjadinya hemosiderosis.
 - Pemberian kelasi besi (desferoxamine) untuk mengatasi masalah kelebihan zat besi.
 - Pemberian asam folat 2-5

mg/hari untuk memenuhi kebutuhan yang meningkat, khususnya pada pasien yang jarang mendapat transfusi darah.

- Vitamin E 200-400 IU (International U-nit) setiap hari sebagai antioksidan dapat memperpanjang umur sel darah merah.
- Vitamin C 100-250 mg/hari selama pemberian kelasi besi, untuk meningkatkan efek kelasi besi bedah
- Splenektomi diindikasikan bila terjadi hipersplenisme yang membatasi gerak pasien, meningkatkan tekanan intraabdominal yang mengganggu pernapasan, serta beresiko ruptur limpa.
- Transplantasi sumsum tulang: perlu dipertimbangkan pada setiap kasus baru dengan talasemia mayor.
- Bedah
 - Splenektomi diindikasikan bila terjadi hipersplenisme yang membatasi gerak pasien, meningkatkan tekanan intraabdominal yang mengganggu pernapasan, serta beresiko ruptur limpa.
 - Transplantasi sumsum tulang: perlu di-pertimbangkan pada setiap kasus baru dengan talasemia mayor. Pada saat ini keberhasilannya hanya mencapai 30%

5. Pencegahan Talasemia

Untuk mencegah thalassemia pada bayi yang baru lahir, terdapat beberapa langkah pencegahan yang bisa dilakukan, antara lain:

- Pasangan yang ingin merencanakan kehamilan perlu menjalani tes darah untuk melihat nilai hemoglobin dan melihat profil sel darah merah di dalam tubuh mereka.
- Melakukan skrining thalassemia.
- Konsultasi genetik.
- Pemeriksaan prenatal.