EDU THALASSEMIA
Portal Edukasi Thalassemia |
Thalassemia Learning Centre

Pencegahan Thalassemia



Author
PL Puji Lestari, S.Si., M.Biotech

Head Office
Poltekkes Kemenkes Jakarta III
Jl. Arteri JORR Jatiwarna, Pondok Melati,
Bekasi 17415
Telepon : (021) 84978693
Fax : (021) 84978694

E. Pencegahan Thalassemia

Thalassemia terjadi akibat kelainan genetik, yaitu gen globin yang mengalami kelainan berupa mutasi pada sekuen DNA nya. Akibat dari mutasi tersebut adalah ukuran dari protein globin yang disintesis menjadi lebih pendek/kecil. Abnormalitas pada ukuran protein globin, mengakibatkan fungsinya tidak optimal, diantaranya menjadi mudah mengalami lisis dan kemampuan dalam mengikat molekul oksigen juga rendah.

Gen globin dapat berupa globin alfa maupun globin beta. Gen globin alfa terletak pada kromosom 16, sedangkan gen globin beta terletak pada kromosom 11. Protein globin alfa terdiri dari 4 subunit yang dikode oleh 4 gen globin alfa, delesi pada salah satu atau seluruh gen globin alfa dapat memberikan dampak yang berbeda-beda, yaitu:

1. Jika terjadi delesi pada 1 gen globin alfa, maka umumnya tidak ada gejala klinis yang ditunjukkan. Namun seseorang dengan delesi ini menjadi pembawa sifat thalassemia
2. Jika terjadi delesi pada 2 gen globin alfa, maka umumnya seseorang akan mengalami thalassemia ringan
3. Jika terjadi delesi pada 3 gen globin alfa, maka umumnya seseorang akan mengalami thalassemia sedang atau berat
4. Jika terjadi delesi pada seluruh gen globin alfa (4 gen globin alfa), maka umumnya penderitanya tidak dapat bertahan hidup atau dikenal dengan sebutan *hydrops fetalis*.

Protein globin beta terdiri dari 2 subunit yang dikode oleh 2 gen globin beta, delesi pada salah satu atau kedua gen tersebut dapat menyebabkan:

1. Mutasi pada 1 gen globin beta menyebabkan thalassemia minor dengan gejala yang ringan sampai sedang
2. Mutasi pada 2 gen globin beta menyebabkan thalassemia mayor dengan gejala yang berat

Thalassemia merupakan penyakit yang diturunkan dari orang tua kepada anak. Satu-satunya cara pencegahan thalassemia adalah menghindari kelahiran anak dari orang tua pembawa sifat thalassemia. Sayangnya seorang pembawa sifat thalassemia

umumnya terlihat seperti orang sehat, karena tidak menunjukkan gejala klinis. Oleh sebab itu, tahap yang dapat dilakukan untuk tindakan preventif/pencegahan thalassemia adalah sebagai berikut:

1. Orang yang akan menikah, hendaknya melakukan skrining thalassemia. Seorang pembawa sifat thalassemia tidak menunjukkan gejala sama sekali, sehingga perlu dilakukan skrining, mulai dari pemeriksaan darah lengkap, elektroforesis Hb, sampai pemeriksaan berbasis molekuler. Jika sesama pembawa sifat thalassemia menikah dan memiliki anak, maka ada kemungkinan 25% anaknya menderita thalassemia (analoginya: 1 dari 4 anak).
2. Orang yang telah terbukti menjadi pembawa sifat thalassemia, hendaknya tidak melanjutkan menikah dan memiliki keturunan dengan sesama pembawa sifat thalassemia. Orang tersebut sebaiknya memilih pasangan yang sehat, supaya resiko bagi anak-anaknya hanya sebagai sesama pembawa sifat saja, bukan thalassemia dengan gejala klinis parah.
3. Membaca, mendengarkan, dan mengikuti kegiatan edukasi yang dilakukan oleh tenaga kesehatan untuk semakin memahami terkait bagaimana cara mencegah anemia terhadap anak keturunan selanjutnya.

Berhubung thalassemia adalah penyakit karena kelainan genetik dan sifatnya diturunkan, maka hanya dapat dicegah dengan menghindari kelahiran anak dari pasangan sesama thalassemia, baik pembawa sifat thalassemia maupun thalassemia dengan gejala klinis yang parah.

F. Apa yang harus dilakukan jika terdeteksi thalassemia?

Jika seseorang telah terdeteksi thalassemia, maka sudah dapat dipastikan bahwa orang tua yang bersangkutan adalah pembawa sifat thalassemia (*thalassemia carrier*) atau thalassemia dengan gejala klinis. Pengobatan thalassemia sangat tergantung pada gejala klinis yang dialami, ada yang hanya anemia ringan, namun ada juga yang bergantung pada transfusi darah, baik transfusi secara berkala maupun secara rutin. Thalassemia adalah penyakit jangka panjang yang memerlukan perawatan seumur hidup. Beberapa usaha yang dapat dilakukan saat terdeteksi thalassemia adalah sebagai berikut:

1. Berkonsultasi dengan dokter, berdiskusi terkait mungkin atau tidaknya dilakukan transplantasi sumsum tulang dan berapa persen tingkat keberhasilannya. Proses

ini tentu tidak semudah membalikkan kedua telapak tangan, selain biayanya yang sangat mahal, tingkat keberhasilan dalam mengeliminasi thalassemia dari dalam tubuh juga tidak 100%, serta adanya resiko komplikasi.

2. Menjalani transfusi darah sebagaimana anjuran dokter dan rutin mengonsumsi obat kelasi zat besi. Ini merupakan salah satu usaha untuk tetap bertahan hidup dengan kondisi thalassemia.
3. Jika terdeteksi sebagai pembawa sifat thalassemia (*thalassemia carrier*), maka saat akan mencari pasangan harus dilakukan skrining thalassemia terlebih dahulu kepada calon pasangan untuk menghindari resiko kelahiran thalassemia berikutnya.

Apabila telah terlanjur terjadi, maka thalassemia akan sulit disembuhkan, termasuk dengan transplantasi sumsum tulang sekalipun. Oleh sebab itu, tindakan pencegahan harus lebih diutamakan. Salah satunya dengan skrining dini thalassemia bagi masyarakat. Biaya skrining hanya sekitar Rp 2,5-5 juta per orang dan hanya sekali seumur hidup. Sementara itu, biaya pengobatan thalassemia sangat besar walaupun ditanggung oleh BPJS. Satu orang pasien thalassemia mayor dapat menghabiskan anggaran kurang lebih Rp 400 juta per tahunnya. Biaya pengobatan yang sangat besar ini sebenarnya dapat dialihkan menjadi biaya preventif/pencegahan untuk melakukan skrining thalassemia sedini mungkin sebelum menikah.

Penulis :Puji Lestari, S.Si., M.Biotech.