

# Aspek Klinis dan Tatalaksana Thalasemia pada Anak

Tita Menawati Liansyah<sup>1)</sup>, Heru Noviat Herdata<sup>2)</sup>

1. *Bagian Family Medicine, Fakultas Kedokteran Universitas Syiah Kuala, Banda Aceh.*
2. *Bagian Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran Universitas Syiah Kuala/ Rumah Sakit Dr. Zainoel Abidin, Banda Aceh*

### Alamat Korespondensi:

Jl. Teuku Tanoh Abee,  
Kopelma Darussalam,  
Syiah Kuala, Kota Banda  
Aceh, Aceh 24415

### ABSTRAK.

Thalasemia merupakan penyakit yang disebabkan karena penurunan atau tidak adanya sintesis satu atau lebih rantai globin yang berperan dalam pembentukan hemoglobin. Thalasemia diklasifikasikan berdasarkan genotipnya menjadi 2, yaitu thalasemia  $\alpha$  dan thalasemia  $\beta$ , sedangkan berdasarkan derajat berat ringannya gejala klinis, thalasemia dibagi menjadi thalasemia mayor, intermedia dan minor. Terapi medikamentosa yang dapat diberikan antara lain iron chelating agent (desferoxamine) yang diberikan setelah kadar feritin serum sudah mencapai 1000 mg/l atau saturasi transferin lebih 50%, atau sekitar 10-20 kali transfusi darah. Vitamin C 100-250 mg/hari selama pemberian kelasi besi, untuk meningkatkan efek kelasi besi. Asam folat 2-5 mg/hari untuk memenuhi kebutuhan yang meningkat dan vitamin E 200-400 IU setiap hari sebagai antioksidan dapat memperpanjang umur sel darah merah. Splenektomi diindikasikan pada limpa yang terlalu besar, sehingga membatasi gerak penderita, menimbulkan peningkatan tekanan intraabdominal dan bahaya terjadinya ruptur. Akibat anemia yang berat dan lama, sering terjadi gagal jantung. Tranfusi darah yang berulang dan proses hemolisis menyebabkan kadar besi dalam darah sangat tinggi, sehingga ditimbun dalam berbagai jaringan tubuh seperti hepar, limpa, kulit, jantung dan lain lain.

Kata Kunci : Thalasemia, Thalasemia  $\alpha$ , Thalasemia  $\beta$ , Anemia

**Corresponding Author:**

Jl. Teuku Tanoh Abee,  
Kopelma Darussalam,  
Syiah Kuala, Kota Banda  
Aceh, Aceh 24415

**ABSTRACT.**

*Thalassemia is a disease caused by the decrease or absence of synthesis of one or more globin chains that play a role in the formation of hemoglobin. Thalassemia is classified by genotype into  $\alpha$  thalassemia and  $\beta$  thalassemia, whereas based on the degree of severity of clinical symptoms, thalassemia is divided into thalassemia major, intermedia and minor. Medical therapy can be given, among others, iron chelating agent (desferoxamine) given after serum ferritin levels have reached 1000 mg / l or transferrin saturation more 50%, or about 10-20 times blood transfusion. Vitamin C 100-250 mg / day during iron sailing, to increase the effect of iron chelation. Folic acid 2-5 mg / day and vitamin E 200-400 IU daily as an antioxidant can extend the life of red blood cells. Splenectomy is indicated in the spleen is too large, thus limiting the patient's movement, causing increased intraabdominal pressure and the danger of rupture. Due to severe and prolonged anemia, frequent heart failure. Recurrent blood transfusions and hemolysis processes cause iron levels in the blood is very high, so dumped in various body fangs such as liver, spleen, skin, heart and others.*

*Keywords: Thalassemia,  $\alpha$  Thalassemia, Thalassemia  $\beta$ , Anemia*

**PENDAHULUAN**

**T**halasemia merupakan penyakit anemia hemolitik hereditas yang disebabkan karena penurunan atau tidak adanya sintesis satu atau lebih rantai globin yang berperan dalam pembentukan hemoglobin. Secara normal, hemoglobin dewasa terdiri dari 2 rantai globin  $\alpha$  dan 2 rantai globin  $\beta$ . Bila terjadi kegagalan dalam pembentukan rantai globin, maka sel darah merah menjadi kaku, usia sel darah merah menjadi lebih pendek dan eritropoiesis menjadi tidak efektif. Hal ini menyebabkan terjadinya anemia, lalu tubuh akan mengkompensasi dengan cara menstimulasi pembentukan sel darah merah secara terus menerus pada sumsum tulang. Thalasemia diklasifikasikan berdasarkan genotipnya menjadi 2, yaitu thalasemia  $\alpha$  dan thalasemia  $\beta$ , sedangkan berdasarkan derajat berat ringannya gejala klinis, thalasemia dibagi menjadi thalasemia mayor, intermedia dan minor.<sup>1</sup> Berdasarkan laporan *World Health Organization (WHO)* tahun 2006 sekitar 7% penduduk dunia diduga pembawa sifat thalasemia atau sekitar 300.000-500.000 bayi lahir sebagai pembawa sifat thalasemia dan sekitar 1,67% dari penduduk dunia sebagai penderita thalasemia.

Prevalensi pembawa sifat thalasemia  $\alpha$  di Indonesia kira-kira 1-10% dan thalasemia  $\beta$  adalah 3,7%.<sup>2</sup>

Thalasemia pertama kali ditemukan pada tahun 1925 ketika Dr. Thomas B. Cooley mendeskripsikan bahwa terdapat gambaran 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. Beberapa waktu kemudian, anemia mikrositik ringan dideskripsikan pada keluarga pasien anemia Cooley, dan segera menyadari bahwa kelainan ini disebabkan oleh gen abnormal heterozigot. Ketika homozigot, dihasilkan anemia Cooley yang berat.<sup>3</sup> Thalasemia merupakan penyakit yang diturunkan. Pada penderita thalasemia, hemoglobin mengalami penghancuran (hemolisis). penghancuran terjadi karena adanya gangguan sintesis rantai hemoglobin atau rantai globin. Hemoglobin orang dewasa terdiri dari HbA yang merupakan 98% dari seluruh hemoglobinnya. HbA2 tidak lebih dari 2% dan HbF 3%. Pada bayi baru lahir HbF merupakan bagian terbesar dari hemoglobin (95%).

Pada penderita thalasemia kelainan genetik terdapat pada pembentukan rantai globin yang salah sehingga eritrosit lebih cepat lisis. Akibatnya penderita harus menjalani transfusi darah seumur hidup. Selain transfusi darah rutin, juga dibutuhkan agen pengikat besi (*Iron Chelating Agent*) yang harganya cukup mahal untuk membuang kelebihan besi dalam tubuh. Jika tindakan ini tidak dilakukan maka besi akan menumpuk pada berbagai jaringan dan organ vital seperti jantung, otak, hati dan ginjal yang merupakan komplikasi kematian dini.<sup>4</sup>

## DEFINISI

Thalasemia adalah kelompok dari anemia hereditas yang disebabkan karena berkurangnya sintesis salah satu rantai globin yang mengkombinasikan hemoglobin (HbA,  $\alpha 2 \beta 2$ ). Disebut hemoglobinopathies, tidak terdapat perbedaan kimia dalam hemoglobin. Normalnya HbA memiliki rantai polipeptida  $\alpha$  dan  $\beta$ , dan yang paling penting thalasemia dapat ditetapkan sebagai  $\alpha$  - atau  $\beta$  -thalassemia.<sup>3</sup>

## SINTESIS HEMOGLOBIN

Hemoglobin merupakan pigmen merah yang membawa oksigen dalam sel darah merah. Hemoglobin mengikat  $O_2$  menempel pada  $Fe^{2+}$  dalam heme, afinitas hemoglobin terhadap  $O_2$  dipengaruhi oleh pH, suhu dan konsentrasi 2,3- difosfoglisarat (2,3-DPG) dalam sel darah merah. 2,3-DPG dan  $H^+$  berkompetisi dengan  $O_2$  untuk berikatan dengan Hb tanpa  $O_2$  ( $O_2$  teroksidasi), sehingga menurunkan afinitas Hb terhadap  $O_2$  dengan menggeser posisi 4 rantai polipeptida.<sup>5</sup>

Hemoglobin dibentuk dari heme dan globin. Heme sendiri terdiri dari 4 struktur pirol dengan atom Fe ditengahnya, sedangkan globin terdiri dari 2 pasang rantai polipeptida. Pembuatan setiap rantai polipeptida ini diatur oleh beberapa gen (gen regulator), sedangkan urutannya dalam rantai tersebut diatur oleh gen struktural.<sup>4</sup>

## EPIDEMIOLOGI

Kelainan Hemoglobin pada awalnya endemik di 60%

dari 229 negara, berpotensi mempengaruhi 75% kelahiran. Namun sekarang cukup umum di 71% dari negara - negara di antara 89% kelahiran. Sekitar 5,2% dari populasi dunia (dan lebih dari 7% wanita hamil) membawa varian yang signifikan. S Hemoglobin membawa 40% carier namun lebih dari 80% kelainan dikarenakan prevalensi pembawa lokal sangat tinggi. Sekitar 85% dari gangguan sel sabit (*sickle-cell disorders*), dan lebih dari 70% seluruh kelahiran terjadi di Afrika. Selain itu, setidaknya 20% dari populasi dunia membawa Thalassemia  $\alpha +$ .

Diantara 1.1% pasangan suami istri mempunyai resiko memiliki anak dengan kelainan hemoglobin dan 2.7 per 1000 konsepsi terganggu. Pencegahan hanya memberikan pengaruh yang kecil, pengaruh prevalensi kelahiran dikalkulasikan antara 2.55 per 1000. Sebagian besar anak anak yang lahir dinegara berpenghasilan tinggi dapat bertahan dengan kelainan kronik, sementara di negara- negara yang berpenghasilan rendah meninggal sebelum usia 5 tahun. Kelainan hemoglobin memberikan kontribusi setara dengan 3.4% kematian pada anak usia di bawah 5 tahun di seluruh dunia.

## KLASIFIKASI

Thalasemia merupakan penyakit terbanyak di antara golongan anemia hemolitik dengan penyebab intrakorpuskuler di Indonesia.

Secara molekuler thalasemia dibedakan atas :

1. Thalasemia- $\alpha$  (gangguan pembentukan rantai  $\alpha$ ).
2. Thalasemia- $\beta$  (gangguan pembentukan rantai  $\beta$ ).
3. Thalasemia-  $\beta$ - $\delta$  (gangguan pembentukan rantai  $\beta$  dan  $\delta$  yang letak gen-nya diduga berdekatan ).
4. Thalasemia - $\delta$  (gangguan pembentukan rantai  $\delta$ ).<sup>4</sup>

## PATOFISIOLOGI

Mutasi pada  $\beta$ -Thalassemia meliputi delesi gen globin, mutasi daerah promotor, penghentian mutasi dan mutasi lainnya. Terdapat relatif sedikit mutasi pada  $\alpha$ -Thalassemia. Penyebab utama adalah terdapatnya ketidakseimbangan rantai globin. Pada sumsum tulang mutasi thalasemia mengganggu pematangan sel darah merah, sehingga tidak efektifnya eritropoiesis akibat hiperaktif sumsum tulang, terdapat

pula sedikit Retikulosit dan anemia berat. Pada  $\beta$ -thalasemia terdapat kelebihan rantai globin  $\alpha$ -yang relatif terhadap  $\beta$ - dan  $\gamma$ -globin; tetramers-globin  $\alpha$  ( $\alpha_4$ ) terbentuk, dan ini berinteraksi dengan membran eritrosit sehingga memperpendek hidup eritrosit, yang mengarah ke anemia dan meningkatkan produksi erythroid. Rantai globin  $\gamma$ - diproduksi dalam jumlah yang normal, sehingga menyebabkan peningkatan Hb F ( $\gamma_2 \alpha_2$ ). Rantai  $\delta$ -globin juga diproduksi dalam jumlah normal, Hb A<sub>2</sub> meningkat ( $\alpha_2 \delta_2$ ) di  $\beta$ -Thalassemia. Pada  $\alpha$ -thalasemia terdapat lebih sedikit-globin rantai  $\alpha$  dan  $\beta$ -berlebihan dan rantai  $\gamma$ -globin. Kelebihan rantai ini membentuk Hb Bart ( $\gamma_4$ ) dalam kehidupan janin dan Hb H ( $\beta_4$ ) setelah lahir. Tetramers abnormal ini tidak mematikan tetapi mengakibatkan hemolisis ekstravaskular.<sup>6</sup>

## THALASEMIA $-\alpha$

Seperti telah disebutkan di atas terdapat 2 gen  $\alpha$  pada tiap haploid kromosom, sehingga dapat diduga terjadi 4 macam kelainan pada thalasemia-  $\alpha$ . Kelainan dapat terjadi pada 1 atau 2 gen pada satu kromosom atau beberapa gen pada seorang individu sehat. Penelitian akhir-akhir ini menunjukkan bahwa pada kelainan  $\alpha$ - thalasemia-1 tidak terbentuk rantai-  $\alpha$  sama sekali, sedangkan  $\alpha$  - thalasemia- 2 masih ada sedikit pembentukan rantai-  $\alpha$  tersebut. Atas dasar tersebut,  $\alpha$ -thalasemia-1 dan  $\alpha$ -thalasemia-2 sekarang disebut  $\alpha^0$  - dan  $\alpha_+$  thalasemia.<sup>4</sup>

Disamping kelainan pada pembentukan rantai  $\alpha$  ini terdapat pula kelainan struktural pada rantai  $\alpha$ . Yang paling banyak di temukan ialah Hb constant spring. Pada Hb constant spring terdapat rantai  $\alpha$  dengan 172 asam amino, berarti 31 asam amino lebih panjang daripada rantai  $\alpha$  biasa. Kombinasi heterozigot antara  $\alpha^0$  - thalasemia dengan  $\alpha_+$  thalasemia atau  $\alpha^0$  - thalasemia dengan Hb constant spring akan menimbulkan penyakit HbH. Pada thalasemia  $\alpha$  akan terjadi gejala klinis bila terdapat kombinasi gen  $\alpha^0$  - thalasemia dengan gen lainnya.<sup>4</sup>

Homozigot  $\alpha^{-+}$  thalasemia hanya menimbulkan anemia yang sangat ringan dengan hipokromia eritrosit.

Bentuk homozigot Hb constant spring juga tidak menimbulkan gejala yang nyata, hanya anemia ringan dengan kadang kadang disertai splenomegali ringan.<sup>4</sup>

Pada fetus kekurangan rantai  $-\alpha$  menyebabkan rantai- $\delta$  yang berlebihan sehingga akan terbentuk tetramer  $\delta_4$  (Hb Bart's) sedangkan pada anak besar atau dewasa, kekurangan rantai-  $\alpha$  ini menyebabkan rantai-  $\beta$  yang berlebihan hingga akan terbentuk tetramer  $\beta_4$  (HbH). Jadi adanya Hb bart's dan HbH pada elektroforesis merupakan petunjuk terhadap adanya thalasemia  $\alpha$ . Yang sulit ialah mengenal bentuk heterozigot  $\alpha$ - thalasemia. Bentuk heterozigot  $\alpha^0$  - thalasemia memberikan gambaran darah tepi serupa dengan bentuk heterozigot thalasemia seperti mikrositosis dan peninggian resistensi osmotik.<sup>6</sup>

## Temuan Klinik $\alpha$ -Thalasemia

Temuan klinis tergantung pada nomor dari delesi gen  $\alpha$  - globin. Penderita thalasemia dengan tiga gen  $\alpha$ -globin (hanya gen delusi) asimtomatik dan tidak terdapat abnormal pada hematologi. Hb level dan MCV normal. Hb elektroforesis pada neonatal memperlihatkan 0-3% Hb Bart's, Hb varian menyusun empat rantai globin-g. Hb elektropoesis setelah beberapa bulan pertama kehidupan normal.

Penderita thalasemia dengan dua gen  $\alpha$ -globin (dua gen delusi) mengarah keasimtomatik. MCV selalu dibawah dari 100 fL saat lahir. Studi hematologi pada beberapa infant dan anak- anak memperlihatkan normal atau sedikit penurunan Hb level dengan rendah MCV dan sedikit hipokromik. Tipikal Hb elektropoesis memperlihatkan 2-10% Hb bart's pada periode neonatal tapi normal pada anak lain dan dewasa. Penderita thalasemia a-globin (tiga gen delusi) cenderung anemia dengan satu gen mikrositik ringan menuju moderate (Hb level 7-10 g/dl). Disertai dengan hepatosplenomegali dan beberapa keadaan abnormal tulang karena perluasan ruang medullari. Jumlah retikulosit meningkat dan sel darah merah memperlihatkan hipokromik dan mikrositik dengan signifikan poikilositosis. Tipikal Hb elektropoesis memperlihatkan 15-30% Hb bart's. pada kehidupan selanjutnya, HbH (empat rantai globin- $\beta$  muncul).

Delesi pada ke empat gen globin-  $\alpha$  karena anemia

intra uteri yang parah dan asfiksia dan tampilan pada hidrops fetalis atau kematian neonatal segera setelah lahir. Kondisi ini sangat ekstrem memperlihatkan pucat dan hepatosplenomegali masif. Hb elektropoeresis menampilkan predomnan Hb bart's dengan komplrit tanpa Hb fetal atau dewasa normal.

### Diagnosa Banding $\alpha$ -Thalasemia

Sifat  $\alpha$ -Thalasemia (dua gen delesi ) harus dibedakan dari anemia ringan tipe mikrositik termasuk defisiensi besi dan  $\beta$ -thalasemia minor. Berbeda pada anak dengan defisiensi besi, juga dengan sifat  $\alpha$ - thalasemia yang memiliki Hb elektropoesis normal setelah usia 4-6 bulan. Akhirnya, perjalanan dari rendahnya MCV (96 fL) saat lahir atau tampilan Hb bart's pada hemoglobinopati neonatal, *screening* tes memperlihatkan  $\alpha$ - Thalasemia.<sup>7</sup>

Anak- anak dengan HbH memiliki gejala ikterus dan splenomegali, dan kelainan tersebut harus disingkirkan dari hemolitik anemia lainnya. Kunci diagnosis adalah meningkatnya MCV dan memperlihatkan hipokrom pada apusan darah. Dengan pengecualian pada  $\beta$ -thalasemia, memiliki kelainan hemolitik berupa normal atau peningkatan MCV dan tidak hipokromik.<sup>7</sup>

### THALASEMIA- $\beta$ (THALASEMIA MAJOR, COOLEY ANEMIA)

Bentuk ini lebih heterogen dibandingkan thalasemia  $\alpha$ , tetapi untuk kepentingan klinis umumnya dibedakan antara thalasemia  $\beta^0$  dan thalasemia  $\beta^+$ . Pada  $\beta^0$  thalasemia tidak dibentuk rantai globin sama skali, sedangkan  $\beta^+$  thalasemia terdapat pengurangan (10-50%) daripada produksi rantai globin  $\beta$  tersebut. Pembagian selanjutnya adalah kadar HbA2 yang normal baik pada  $\beta^0$  maupun  $\beta^+$  - thalasemia dalam bentuk heterozigotnya. Bentuk homozigot dari  $\beta^0$  atau campuran antara  $\beta^0$  dengan  $\beta^+$ -thalasemia yang berat akan menimbulkan gejala klinis yang berat yang memerlukan tranfusi darah sejak permulaan kehidupannya. Tapi kadang- kadang bentuk campuran ini memberi gejala klinis ringan dan disebut thalasemia intermedia.<sup>4</sup>

### Temuan Klinik $\beta$ -Thalasemia

Penderita  $\beta$ -thalasemia minor biasanya asimtomatis dengan temuan normal pada pemeriksaan fisik. Berbeda dengan  $\beta$ -thalasemia mayor yang normal saat lahir tapi berkembang menjadi anemia signifikan sejak tahun pertama kelahiran. Jika kelainan tersebut tidak teridentifikasi dan diterapi dengan tranfusi darah, pertumbuhan anak sangat buruk dan disertai hepatosplenomegali masif dan perluasan dari jarak medulla dengan penjalaran pada korteks tulang. Perubahan tulang terlihat jelas pada deformitas wajah dan hal ini juga sering menyebabkan penderita thalasemia rentan terhadap fraktur patologis.<sup>7</sup>

### Temuan Laboratorium $\beta$ -Thalasemia

Anak dengan  $\beta$ -thalasemia minor pada *screening* memperlihatkan hasil normal tapi *suspect* pertumbuhan dari penurunan MCV dengan atau tanpa anemia ringan. Apusan darah tepi memperlihatkan hipokromik, target sel dan terkadang basofil stipling. H $\beta$  elektroforesis memperlihatkan setelah usia 12-16 bulan selalu terdiagnosis ketika lebel H $\beta$  A2, H $\beta$  F, atau keduanya meningkat.  $\beta$ -thalasemia mayor saat skrening sering memperlihatkan Hb A negative. Saat lahir bayi tersebut memiliki sistem hematologi yang normal namun berkembang menjadi anemia berat setelah bulan pertama kelahiran. Karakteristik apusan darah tepi memperlihatkan hipokromik, mikrositik anemia dengan anisocytosis dan poikilositosis. Sel target meningkat dan nucleus sel darah merah sering memperlihatkan peningkatan dari pada sel darah putih. Level Hb biasanya berada antara 5-6 g/dl atau lebih rendah. Retikulosit count sangat meningkat. Perhitungan Platelet dan sel darah putih biasanya meningkat, dan serum bilirubin juga meningkat. Sumsung tulang memperlihatkan erythroid hyperplasia tapi sulit untuk didiagnosa. Hb elektropoesis memperlihatkan hanya Hb F dan Hb A2 pada anak anak dengan  $\beta^0$  - thalasemia homozigot. Mereka dengan gen  $\beta^+$  -thalasemia memiliki beberapa Hb A tetapi mengalami peningkatan pada Hb F dan Hb A2. Diagnosis homozigot  $\beta$ -thalasemia sebaiknya juga diperkuat dengan temuan  $\beta$ -thalasemia minor pada kedua orang tua penderita.

## Diagnosa Banding $\beta$ -Thalasemia

$\beta$ -Thalasemia minor harus dibedakan dari penyebab lain dari mikrositik ringan,  $\alpha$ -thalasemia. Berbeda dengan penderita anemia hipokromik anemia, defisiensi besi dan mereka dengan  $\beta$ -thalasemia minor memiliki peningkatan jumlah eritrosit dan dengan index MCV dibagi eritrosit dengan hasil di bawah 13. Secara umum, ditemukannya peningkatan Hb A2 merupakan diagnosis. Namun rendahnya HbA2 juga dapat disebabkan oleh defisiensi besi yang terjadi secara bersamaan. Sehingga dapat mengaburkan diagnosis dan sering salah diagnosis dengan anemia defisiensi besi.

$\beta$ -Thalasemia major sering sangat beda dari kelainan lain. Hb elektroporesis dan study keluarga membuktikan mudah membedakan dengan H $\beta$  E-  $\beta$ -Thalasemia, yang paling penting adalah tranfusi rutin merupakan poin penting diagnosa  $\beta$ -Thalasemia.

## PENATALAKSANAAN<sup>8,9</sup>

### Medikamentosa

- Pemberian iron chelating agent (desferoxamine): diberikan setelah kadar feritin serum sudah mencapai 1000 mg/l atau saturasi transferin lebih 50%, atau sekitar 10-20 kali transfusi darah. Desferoxamine, dosis 25-50 mg/kg berat badan/hari subkutan melalui pompa infus dalam waktu 8-12 jam dengan minimal selama 5 hari berturut setiap selesai transfusi darah.
- Vitamin C 100-250 mg/hari selama pemberian kelasi besi, untuk meningkatkan efek kelasi besi.
- Asam folat 2-5 mg/hari untuk memenuhi kebutuhan yang meningkat.
- Vitamin E 200-400 IU setiap hari sebagai antioksidan dapat memperpanjang umur sel darah merah

### Bedah

Dilakukan splenektomi dengan indikasi sebagai berikut:

- Limpa yang terlalu besar, sehingga membatasi gerak penderita, menimbulkan peningkatan tekanan intraabdominal dan bahaya terjadinya rupture.
- Hipersplenisme ditandai dengan peningkatan

kebutuhan transfusi darah melebihi 250 ml/kg berat badan dalam satu tahun.

Transplantasi sumsum tulang telah memberi harapan baru bagi penderita thalasemia dengan lebih dari seribu penderita thalasemia mayor berhasil disembuhkan dengan tanpa ditemukannya akumulasi besi dan hepatosplenomegali. Keberhasilannya lebih berarti pada anak usia dibawah 15 tahun. Seluruh anak anak yang memiliki HLA-spesifik dan cocok dengan saudara kandungnya di anjurkan untuk melakukan transplantasi ini.

### Suportif

- Tranfusi Darah: Hb penderita dipertahankan antara 8 g/dl sampai 9,5 g/dl. Dengan keadaan ini akan memberikan supresi sumsum tulang yang adekuat, menurunkan tingkat akumulasi besi, dan dapat mempertahankan pertumbuhan dan perkembangan penderita. Pemberian darah dalam bentuk PRC (packed red cell), 3 ml/kg BB untuk setiap kenaikan Hb 1 g/dl.

## PEMANTAUAN

### 1. Terapi

- Pemeriksaan kadar feritin setiap 1-3 bulan, karena kecenderungan kelebihan besi sebagai akibat absorpsi besi meningkat dan transfusi darah berulang.
- Efek samping kelasi besi yang dipantau: demam, sakit perut, sakit kepala, gatal, sukar bernapas. Bila hal ini terjadi kelasi besi dihentikan.

### 2. Tumbuh Kembang

- Anemia kronis memberikan dampak pada proses tumbuh kembang, karenanya diperlukan perhatian dan pemantauan tumbuh kembang penderita.
- Anemia kronis dan kelebihan zat besi dapat menimbulkan gangguan fungsi jantung (gagal jantung), hepar (gagal hepar), gangguan endokrin (diabetes melitus, hipoparatiroid) dan fraktur patologis.

## KOMPLIKASI

Akibat anemia yang berat dan lama, sering terjadi gagal jantung. Tranfusi darah yang berulang ulang dan proses hemolisis menyebabkan kadar besi dalam darah sangat tinggi, sehingga di timbun dalam berbagai jaringan tubuh seperti hepar, limpa, kulit, jantung dan lain lain. Hal ini menyebabkan gangguan fungsi alat tersebut (hemokromatosis). Limpa yang besar mudah ruptur akibat trauma ringan. Kadang kadang thalasemia disertai tanda hipersplenisme seperti leukopenia dan trompositopenia. Kematian terutama disebabkan oleh infeksi dan gagal jantung.<sup>4</sup>

Hepatitis pasca transfusi biasa dijumpai, apalagi bila darah transfusi telah diperiksa terlebih dahulu terhadap HBsAg. Hemosiderosis mengakibatkan sirosis hepatis, diabetes melitus dan jantung. Pigmentasi kulit meningkat apabila ada hemosiderosis, karena peningkatan deposisi melanin.<sup>8</sup>

## KESIMPULAN

1. Thalassemia merupakan suatu kelompok kelainan sintesis hemoglobin yang heterogen. Thalassemia memberikan gambaran klinis anemia yang bervariasi dari ringan sampai berat.
2. Transfusi darah masih merupakan tata laksana suportif utama pada thalassemia agar anak dapat tumbuh dan berkembang secara normal.
3. Transfusi dapat menyebabkan terjadinya reaksi transfusi tipe cepat maupun tipe lambat.
4. Transfusi berulang pada thalassemia akan menyebabkan berbagai dampak, antara lain hemosiderosis, infeksi virus dan bakteri, serta hipersplenisme.
5. Terapi hemosiderosis pada thalassemia adalah terapi kombinasi dari obat pengkelasi besi (iron chelating drugs), terapi infeksi bakteri adalah pemberian antibiotik, dan terapi hipersplenisme yaitu dengan splenektomi.

## SARAN

1. Sebaiknya dilakukan pemantauan fungsi organ secara berkala agar berbagai dampak transfusi dapat dideteksi secara dini.
2. Perlu adanya kerjasama dan komunikasi yang baik

dari dokter dan pasien agar tujuan terapi dapat tercapai dengan maksimal.

## DAFTAR PUSTAKA

1. Anemia Institute for Research & Education. 2009. Guidelines for the Clinical Care of Patients with Thalassemia in Canada. Thalassemia Foundation of Canada, Canada. p.25-26 ;35-43
2. Indra Kusuma Jaya , Dian Puspita Sari , dan Nyayu Fauziah Zen. 2015. Gambaran Usia Tulang pada Pasien Thalasemia dengan Perawakan Pendek di Bagian Ilmu Kesehatan Anak RSUP Dr. Moh Hoesin Palembang. Jurnal Kedokteran dan Kesehatan, vol. 2 (2): 217-222
3. Rudolph, A. M., Hoffmand, J. I. E., & Rudolph, C. D. 2007. Buku ajar pediatri. (Samik, W. & Sugiarto, Penerjemah). Jakarta: EGC
4. Hassan R dan Alatas H. 2007. Buku Kuliah : Ilmu Kesehatan Anak I. Jakarta : Penerbit Bagian Ilmu Kesehatan Anak. Fakultas Kedokteran Universitas Indonesia.
5. McPhee, S. J., & Ganong, W. F. 2010. Patofisiologi penyakit, Edisi 5. Jakarta: EGC
6. Behrman R.E, Kliegman R.M and jenson H.B. 2004. Nelson textbook of pediatrics'. Part 20 disease of the blood chapter 454 hemoglobin disorder 454.9 thallasemia syndrome. 17th edition.USA.
7. Hay W.W, Hayward A.R, Levin M..J and Sandheimer J.M. 2003. Current pediatric diagnosis and treatment. Part 27 hematologic disorder, congenital hemolytic anemias hemoglobinopaties. 16th edition. Lange medical books/ McGrawhill. North America.
8. Herdata, Heru Noviat. 2008. Thalasemia, <http://ebookfkunyah.wordpress.com/category/hematoonkologi/thalassemia/>
9. Rachmilewitz E and Rund D. 2005. Thalassemia. The new England journal medicine-b : Jerusalem. <http://content.nejm.org/cgi/reprint/353/11/1135.pdf>