

BAGAIMANA α -THALASSAEMIA DIobati?

Pengobatan untuk α -thalassemia didasarkan pada jenis dan tingkat keparahan gangguan.

Orang yang menjadi **pembawa -thalassemia** biasanya memiliki gejala ringan atau tidak ada dan tidak memerlukan pengobatan. Namun, penjelasan yang cermat harus diberikan kepada pembawa tentang kemungkinan mewariskan sifat tersebut kepada anak-anak mereka dan, dalam kasus orang tua yang keduanya pembawa talasemia, risiko untuk mengembangkan penyakit HbH atau talasemia mayor.

Penyakit HbH dapat memiliki spektrum keparahan yang luas. Banyak individu dengan penyakit HbH mungkin tidak memerlukan pemantauan atau pengobatan secara teratur. Namun, beberapa bentuk HbH bisa parah dan memerlukan transfusi darah, tindak lanjut rutin, dan intervensi medis lainnya.



Selama bertahun-tahun, tidak ada pengobatan yang efektif untuk **-thalassemia mayor**. Sebagian besar kehamilan mengakibatkan lahir mati atau bayi baru lahir yang sakit parah yang meninggal tak lama setelah lahir. Namun, kemajuan medis baru-baru ini telah memungkinkan dokter untuk mencoba meningkatkan pengobatan gangguan tersebut.

Perawatan tersebut termasuk pemberian transfusi darah in-utero (IUT) sebelum kelahiran janin dan segera setelah lahir. Namun, dalam kasus itu, anak tersebut akan memerlukan transfusi darah seumur hidup dan perawatan medis khusus.

Beberapa janin dengan -thalassemia mayor juga telah diobati dengan transplantasi sel punca hematopoietik (HSCT), menggunakan sel khusus yang ditemukan di sumsum tulang. Lebih banyak perawatan untuk kondisi ini saat ini sedang dalam pengembangan ilmiah. Penerapan secara luas dari kemajuan-kemajuan tersebut sampai sekarang hanya mungkin dilakukan di beberapa negara di seluruh dunia.

Untuk info selengkapnya, silahkan mengunjungi www.thalassaemia.org.cy



THALASSAEMIA
INTERNATIONAL
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022
ALL RIGHTS RESERVED.

Thalassaemia International Federation
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552
E-mail: thalassaemia@cytanet.com.cy
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Thalassaemia Movement Indonesia @thalassemiamovement
NAT Translator @nat_translator

FOKUS PADA α -THALASSAEMIA

APA ITU THALASSEMIA?

Thalassemia adalah kelainan darah yang diturunkan, artinya diturunkan ke anak dari salah satu atau kedua orang tua melalui gen mereka. Tubuh seorang individu dengan talasemia menghasilkan **hemoglobin** kurang dari biasanya, protein dalam sel darah merah memungkinkan mereka untuk membawa oksigen dari paru-paru ke seluruh tubuh. Hal ini menyebabkan kekurangan sel darah merah fungsional dan rendahnya tingkat suplai oksigen ke jaringan, yang menyebabkan berbagai masalah kesehatan tergantung pada jenis dan tingkat keparahan kondisinya.

Ada dua jenis thalassemia yang utama, yaitu:

- **α -thalassaemia**, terjadi ketika gen yang terkait dengan produksi protein α -globin hilang atau berubah (bermutasi), dan
- **β -thalassaemia**, terjadi ketika kerusakan gen serupa mempengaruhi produksi protein β -globin.

Informasi ini adalah tentang **α -thalassaemia**.



APA SAJA TIPE-TIPE DALAM α -THALASSAEMIA?

Rantai globin alfa (α -) diproduksi oleh empat gen. Satu atau lebih dari gen tersebut dapat diubah atau hilang sama sekali. Oleh karena itu, empat jenis α -thalassemia dapat dikategorikan menjadi:

1. Seseorang yang hanya memiliki satu (dari empat) gen -globin yang abnormal atau hilang disebut **pembawa thalassemia alfa yang tak terdeteksi**, juga dikenal sebagai pembawa **talasemia alfa plus (α^+)** atau memiliki sifat talasemia. Pembawa thalassemia alfa yang tak terdeteksi, tidak memiliki tanda atau gejala penyakit, tetapi dapat menularkan thalassemia kepada anak-anak mereka. Hanya tes laboratorium yang sangat spesifik, berdasarkan analisis DNA, yang dapat secara akurat mendiagnosis pembawa tak terdeteksi memiliki α -thalassaemia.

2. Seseorang yang memiliki dua (dari empat) gen -globin yang abnormal atau hilang adalah **pembawa thalassemia alfa nol (α^0)**, juga dikenal sebagai memiliki **-thalassemia minor** atau **sifat -thalassemia**. Orang dengan kondisi ini mungkin memiliki sel darah merah yang lebih kecil dari normal (mikrositosis) dan terkadang anemia yang sangat ringan. Selain itu, mereka biasanya tidak memiliki gejala sama sekali, tetapi dapat menularkan sifat tersebut kepada anak-anak mereka.



3. Kondisi di mana seorang anak mewarisi hanya satu gen -globin fungsional dan tiga (3) gen yang hilang atau abnormal dari orang tuanya disebut **penyakit hemoglobin H (HbH)**. Ini adalah bentuk peralihan dari -thalassemia dalam hal keparahan klinis yang ditandai dengan peningkatan hemolisis, sehingga penghancuran sel darah merah. Tanda dan gejalanya bisa bermacam-macam, mulai dari anemia sedang hingga berat, mata dan kulit menguning (jaundice), dan pembesaran limpa.

Akibatnya, individu dengan penyakit HbH mungkin memerlukan transfusi darah dan pemeriksaan umum setiap tahun. Orang-orang ini harus dirawat oleh dokter dengan pengetahuan dan pengalaman tentang pemantauan dan penanganan komplikasi yang berkaitan dengan kondisi di pusat atau klinik ahli hematologi.

4. Empat gen α -globin yang hilang atau abnormal menyebabkan kondisi yang dikenal sebagai **Hydrops Fetalis, sindrom Hb Bart** atau sebagai **α -thalassemia mayor**.

Kondisi ini menyebabkan anemia berat yang mempengaruhi janin saat masih dalam kandungan, sebelum lahir, sering mengakibatkan janin meninggal sebelum waktunya atau bayi yang baru lahir meninggal segera setelah lahir. Sindrom Hb Bart juga dapat menyebabkan komplikasi serius bagi wanita selama kehamilan, termasuk tekanan darah tinggi yang berbahaya dengan pembengkakan (pre-eklamsia), persalinan prematur, dan perdarahan abnormal. Oleh karena itu, deteksi dan pencegahan dini sangat penting dalam situasi ini.

SIAPA YANG PALING RAWAN MEMILIKI α -THALASSAEMIA?

Thalassemia alfa (α -) dapat menyerang individu dari berbagai kebangsaan dan etnis. Meskipun ditemukan di sebagian besar populasi di seluruh dunia, ini paling umum di Timur Tengah, Asia Tenggara, dan negara-negara Mediterania tertentu. Sindrom Hb Bart dan penyakit HbH terutama dikenal di Asia Tenggara.

Prevalensi berat sindrom Hb Bart di Asia Tenggara diperkirakan 1 dalam 200-2.000¹ kelahiran, sedangkan prevalensinya di belahan dunia lain belum diketahui sampai saat ini.

Peningkatan imigrasi orang dari daerah dengan prevalensi -thalassemia yang lebih tinggi telah menyebabkan peningkatan yang stabil dari gangguan alpha-globin di Amerika Serikat dan negara-negara Barat lainnya, seperti negara-negara Eropa Utara. Namun, penelitian telah menunjukkan bahwa -thalassemia mungkin masih tetap kurang dikenali dan kurang terdiagnosis di negara-negara ini.

¹Kode ORPHA: 163596
Sumber: www.orpha.net/

